

Góður árangur af rannsóknum á brjóstakrabbameini

■ ■ ■ Hávar Sigurjónsson

Samtökin *Göngum saman* stóðu fyrir málþingi þann 13. september um brjóstakrabbamein og þar flutti Helga Ögmundsdóttir prófessor við læknadeild Háskóla Íslands erindi er nefndist *Hverju hafa rannsóknir á brjóstakrabbameini á Íslandi skilað?*

„Ég var beðin um að fjalla um þetta efni af skipuleggjendum málþingsins og byggði erindi mitt á þeirri staðhæfingu sem oft er haldið á lofti, að Ísland sé einstaklega vel fallið til læknisfræðilegra rannsókna vegna þess hvað sjúkdómar eru nákvæmlega skráðir, læknisfræðilegar upplýsingar eru áreiðanlegar og ná til heillar þjóðar sem er hæfilega stór fyrir faraldsfræðilegar rannsóknir. Hér eru til vönduð sýnasöfn og síðast en ekki síst áreiðanlegar ættfræðilegar upplýsingar sem ná langt aftur í aldir. Þetta er nánast orðið að hálfgerðri klisju og mér lék einfaldlega hugur á að kanna hvort hún stæðist nánari skoðun og niðurstaða mín er sú að þetta er rétt; ofantalin atriði standast öll hvað rannsóknir á brjóstakrabbameini varðar,“ segir Helga.

Pungi rannsókna beinist að íslensku stökkbreytingunni

„Sagan sem ég sagði snerist fyrst og fremst um áhættugenin BRCA1 og BRCA2 og

ég kannaði einnig hversu margir titlar fundust á Pubmed með leitarorðunum *Ísland* og *brjóstakrabbamein*. Þar komu upp 234 titlar og af þeim eru tæplega 50 með BRCA2 í titlinum. Það er því greinilegt að þar liggur meginþungi þess sem íslenskir vísindamenn hafa fram að færa á alþjóðlegum vettvangi í rannsóknum á brjóstakrabbameini, og rannsóknir hafa fengið mjög aukið vægi eftir að íslenska stökkbreytingin á BRCA2-geninu fannst um miðjan 10. áratug síðustu aldar.“

Helga gerir snöggan samanburð við nágrannalöndin og segir að sams konar leit gefi 1000 titla frá Írlandi, 2000 frá Finnlandi og tæplega 3000 frá Svíþjóð. „Ef við notum höfðatöluna sem viðmiðun þá stöndum við okkur sýnu best. Íslenska stökkbreytingin í BRCA2-geninu er talin hafa verið landlæg um aldir og stundum kölluð landnemastökkbreytingin. Meginþunginn í íslensku rannsóknunum er eins og búast mátti við á íslensku stökkbreytinguna í BRCA2-geninu og ég kemst að þeirri einföldu niðurstöðu að rannsóknir á brjóstakrabbameini á Íslandi hafi skilað miklu. Ég myndi reyndar aldrei láta nemendur mína komast upp með svona ónákvæmt orðalag, því hversu mikið er mikið?“ segir Helga og brosir.

Hún heldur áfram og segir að skoða megi þessar niðurstöður útfra öðru

sjónarhorni þar sem leitað er eftir greinum þar sem höfundar eru bæði íslenskir og erlendir. „Þetta gefur hugmynd um tengsl íslenskra vísindamanna við alþjóðlega fræðasamfélagið og það er augljóst að Íslendingar hafa verið mjög virkir í fjölþjóðlegum rannsóknum á brjóstakrabbameini. Það er í rauninni ekkert sjálfsagt að lítil þjóð eigi svo mikið samstarf á alþjóðavettvangi en þetta sýnir að við erum talin hafa eitthvað fram að færa og oftar en ekki leita erlendir vísindamenn samstarfs við okkur. Þetta rennir enn frekari stöðum undir þá fullyrðingu að rannsóknirnar hafi skilað árangri.“

Aðspurð um læknisfræðilegan árangur af rannsóknunum segir Helga að það sé vissulega ein af lykilsurningunum. „Þegar íslenska stökkbreytingin fannst þurfti að staldra við og spyrja hvað gera skyldi við þessa nýju þekkingu. Aukið eftirlit og meiri forvarnir var eitt af því, en þetta var samt ekki alveg augljóst í upphafi. En það er liðin tíð og nú er þetta í föstum skorðum og konur með stökkbreytinguna fá mjög góða ráðgjöf og meðferð, eins og reyndar allar konur sem greinast með sjúkdóminn. Vert er að hafa í huga að einungis 6% af þeim 200 konum sem greinast árlega með brjóstakrabbamein eru með stökkbreytinguna, en með því að þekkja stökkbreytinguna í BRCA2 og



„Þótt nýgengi brjóstakrabbameins hafi aukist svona mikið hefur dánartíðnin staðið í stað og fer nú lækkandi,” segir Helga Ögmundsdóttir prófessor.

það hlutverk sem hún gegnir í frumunni og atburðarásina þar sem hún kemur við sögu, kemur í ljós að margt annað getur bilað í þeirri atburðarás og það er miklu algengara. Við höfum því lært af rannsóknunum að margt annað hefur gildi í meðferðinni. Rannsóknirnar skila sér því ótvírætt til sjúklinganna.”

Sjúkdómurinn hefur gjörbreyst

Helga segir stökkbreytinguna auka líkurnar á að fá sjúkdóminn og munurinn er talsverður. „Líkurnar á að fá brjóstakrabbamein eru um 10% hjá konum almennt, en fyrir þær sem bera stökkbreytinguna eru líkurnar 70% en þar spilar aldurinn stórt hlutverk og áhættan eykst með aldri. Það er hins vegar mjög mikilvægt að hafa í huga að brjóstakrabba-

meinn er mjög fjölbreyttur sjúkdómur með ólíkar birtingarmyndir og það á líka við um þær konur sem bera stökkbreytinguna og fá sjúkdóminn. Það er því erfitt að fullyrða að brjóstakrabbamein þar sem stökkbreytingin er til staðar sé illvígara. Til samanburðar má nefna að krabbamein í blöðruhálskirtli, þar sem stökkbreytingin kemur við sögu, er mun illvígara en krabbamein án stökkbreytingarinnar. Þar er munurinn mjög skýr.”

Nýgengi brjóstakrabbameins meðal íslenskra kvenna jókst mjög um miðja 20. öldina og Helga vísar til dr. Gunnlaugs Snædal sem veitti þessu fyrstur athygli. „Við höfum ekki svar við því og enn fremur hefur sjúkdómurinn breyst. Áður var þetta sjúkdómur ungra kvenna en nú hefur það gjörbreyst. Meðalaldur kvenna við greiningu er nú rúmlega 60 ár. En þótt

nýgengið hafi aukist svona mikið hefur dánartíðnin staðið í stað og fer nú lækkandi, sem endurspeglast í því að yfir 90% íslenskra kvenna sem fá brjóstakrabbamein eru á lífi 5 árum eftir greiningu.”

Að lokum segir Helga að það sé alveg ljóst af rannsóknum undanfarinna ára á brjóstakrabbameini á Íslandi að íslenskir vísindamenn standa framarlega í þeim fræðum. „Það sést hvað best á því hvað erlendir vísindamenn í greininni eru áhugasamir um samstarf við okkur. Það er einnig ánægjulegt að sjá að klínískum rannsóknum á árangri meðhöndlunar sjúkdómsins er að fjölga og ég held að skýringin sé sú að við erum að fá til landsins fólk sem hefur sérhæft sig í slíkum rannsóknum. Með því verður samspil milli fræðilegra rannsókna og klínískra enn betra en áður og styrkir hvorttveggja.”