آزمایش ژنتیک: روش غربالگری سرطان پستان در زنان

زهرا مشکانی[۱،۲*] PhD، محیا رضی‌مقدم[۱،۳] PhD

[۱] مرکز ملی تحقیقات بیمه سلامت، تهران، ایران
[۲] مرکز تحقیقات علوم مدیریت و اقتصاد سلامت، پژوهشکده مدیریت سلامت، دانشگاه علوم پزشکی ایران، تهران، ایران
[۳] گروه علوم مدیریت و اقتصاد سلامت، دانشکده بهداشت، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران

* **نویسنده مسئول:** زهرا مشکانی، پست الکترونیک: dr.zahra.meshkani@gmail.com

Citation: Meshkani Z, Razimoghadam M. Genetic testing: A method of screening for breast cancer in women. Iran J Health Insur. 2025;7(4):383-4.

تاریخ دریافت: ۱۴۰۳/۱۱/۱۵ **تاریخ تصحیح:** ۱۴۰۳/۱۲/۰۲ **تاریخ پذیرش:** ۱۴۰۳/۱۲/۲۰ **تاریخ انتشار آنلاین:** ۱۴۰۳/۱۲/۲۷

سردبیر محترم؛

سرطان پستان در راس پنج سرطان شایع در بین زنان ایرانی قرار دارد و احتمال ابتلای یک زن از هر ۱۰ تا ۱۵ زن به آن وجود دارد. افزایش سن، چاقی، مصرف الکل و برخورد با استروژن از عوامل خطر ابتلا به سرطان پستان ذکر شده اند. وجود سابقه خانوادگی و جهش ژن خصوصا ژن‌های BRCA از سایر عوامل خطر این بیماری هستند [۱،۲]. خطر بروز سرطان پستان در حاملان ژنBRCA حدود ۸۰-۵۰ درصد و بروز سرطان تخمدان ۴۵-۳۵ درصد است، در حالی که در جمعیت عادی خطر بروز سرطان پستان ۱۲ درصد و سرطان تخمدان یک تا دو درصد است. احتمال خطر ابتلا به سرطان پستان تا سن ۸۰ سالگی در افرادی که دارای ژن معیوب BRCA هستند بیش از ۷۰ درصد است [۳].

حدود ۷ درصد از سرطان‌های پستان در کشور مربوط به جهش ژن‌های BRCA هستند که شناسایی آن از طریق انجام آزمایش ژنتیک می تواند به افراد در زمینه انجام جراحی ها و اقدامات پیشگیرانه و نهایتا جلوگیری از بروز سرطان پستان یاری رساند. این آزمایش، در بیماران مبتلا به سرطان پستان به منظور شناسایی ژن‌های سرطانی است که می‌تواند در تصمیم‌گیری برای درمان و همچنین پیش‌آگهی سایر بیماری‌ها اثرگذار باشد. لازم به ذکر است با انجام تست ژنتیک BRCA خطر ابتلا زنان به سرطان تخمدان نیز مشخص خواهد شد. همچنین با انجام آزمایش ژنتیک در بیماران مبتلا، پیش آگهی احتمال خطر ابتلای خانواده فرد به سرطان‌های مذکور نیز فراهم می‌شود.

نهایتا با انجام آزمایش برای مبتلایان، استراتژی‌های درمانی مشخص می شود. آزمایش ژنتیک در افراد سالم میزان خطر ابتلا به سرطان را برای آنها مشخص می کند [۴]. افزایش تقاضا برای انجام آزمایش ژنتیک تا جایی پیش رفته که افراد بدون ویزیت قبلی و تجویز پزشک و با دانستن سابقه فامیلی خود اقدام به انجام آن می‌کنند. البته یکی از عوامل افزایش تقاضا، افزایش میزان دانش و نگرش افراد در رابطه با سرطان و همچنین منافع آزمایش ژنتیک ذکر شده است [۵].

استراتژی‌های تعریف شده برای شناسایی زنان پرخطر در زمینه سرطان پستان شامل، غربالگری برای تمامی زنان ۳۰ سال به بالا، غربالگری براساس سابقه فامیلی و غربالگری آبشاری است. براساس مطالعات ارزیابی اقتصادی انجام شده در کشورهای با درآمد بالا انجام غربالگری برای تمامی زنان ۳۰ سال به بالا در مقایسه با سایر روش‌ها هزینه اثربخش گزارش شده است [۶]. اما مسلماً سیاست‌گذاران برای انجام هر یک از استراتژی‌های مذکور نیاز به اطلاعات بیشتر از جمله هزینه-منفعت به منظور اطمینان از تخصیص بهینه منابع خواهند داشت. براساس ارزیابی اقتصادی انجام گرفته توسط مشکانی و همکاران در سال ۱۴۰۰، سرانه هزینه برای انجام آزمایش ژنتیک براساس استراتژی غربالگری براساس جمعیت حدود ۳۸ میلیون ریال و براساس استراتژی غربالگری براساس سابقه فامیلی حدود دو میلیون ریال برآورد شد. سرانه هزینه ها براساس روش غربالگری آبشاری با در نظر گرفتن تمامی مبتلایان به سرطان پستان حدود ۴۲ میلیون ریال و با در نظر گرفتن تنها مبتلایان با سابقه فامیلی حدود

پنج میلیون ریال برآورد شـد. بـا در نظر گرفتن میانگین تمایل به پرداخت زنان برای انجام تسـت ژنتیک (۴/۷۰۰/۰۰۰ ریال)، استراتژی غربالگری براساس سابقه فامیلی پیشنهاد شد [۷].

بـا توجه به فراوانی کم مبتلایان به سـرطان پسـتان به دلیل جهش ژن، غربالگری تمامی زنان بالای ۳۰ سال در کشور هدررفت منابع خواهد بود، خصوصاً اینکه با انجام آزمایش ژنتیک، غربالگری سـرطان پستان با روش ماموگرافی حذف نشده و تنها افراد پرخطر شناسـایی می‌شـوند و درصورتی که افراد پر خطـر جراحی های پیشـگیرانه را انجام دهند، از بروز سـرطان پستان در آنها اجتناب می‌شود. در غیر این صورت انجام آزمایش ژنتیک تنها تأثیر منفی از نظر روانشناختی بر افراد خواهد داشت. بدین ترتیب سیاست‌گذار از نتیجه قابل انتظار فاصله خواهد گرفت. غربالگری سرطان پستان در کشور باید براساس شرایط فیزیولوژیک زنان برنامه‌ریزی شود. مسلما اگر تمامی زنان از نظر ابتلا به سرطان پستان در جامعه کم‌خطر یا پرخطر در نظر گرفته شوند، اجرای برنامه های پیشگیری و غربالگری کارآیی لازم را نخواهد داشت. بدین‌ترتیب بهتر است غربالگری پس از شناسـایی میزان خطر افراد انجام گرفته و برنامه های غربالگری در هر دو گروه به طور کامل تشریح شود تا از مشارکت اجتماعی در این برنامه ها اطمینان حاصل شود، زیرا تخصیص بودجه به منظور انجام غربالگـری و همچنین برنامه‌ریزی های صحیح در این رابطه بدون مشـارکت زنان پیشبردی نخواهد داشت. بخش بهداشت می تواند با اجرای غربالگری آنلاین سـرطان پسـتان در زنان براساس اسـتراتژی سـابقه فامیلی، هزینه های غربالگری را کاهش داده و تعـداد زنـان پرخطر را در زمینه سـرطان‌های پسـتان و تخمدان شناسایی و اقدامات لازم را برای آنها برنامه‌ریزی کند.

تأییدیه اخلاقی: مطالعه حاضر مورد تأیید مرکز ملی تحقیقات بیمه سـلامت قرار گرفت.

تضاد منافع: بین دو نویسنده هیچ‌گونه تضاد منافعی وجود ندارد.

سهم نویسندگان: هر دو نویسنده سهم یکسانی در تهیه و نگارش مقاله دارا بودند.

منابع مالی: مقاله حاضر مورد حمایت مالی قرار نگرفته است.

References

1. Najafi S, Alavi Na-S, Olfat Bakhsh A. Necessity of genetic counseling in patients with breast cancer. J Breast Dis. 2009;2(1):38-42.
2. Dalvai Noori MR, Sanaz T. Molecular Genetics, Diagnosis and Treatment of Breast Cancer: A Review Article. Journal of Sabzevar University of Medical Sciences. 2010;17(2):74-87. [Persian]
3. Manchanda R, Sun L, Patel S, Evans O, Wilschut J, De Freitas Lopes AC, et al. Economic Evaluation of Population-Based BRCA1/BRCA2 Mutation Testing across Multiple Countries and Health Systems. Cancers. 2020;12(7):1929. doi: 10.3390/cancers12071929.
4. Rutgers E, Balmana J, Beishon M, Benn K, Evans DG, Mansel R, et al. European Breast Cancer Council manifesto 2018: genetic risk prediction testing in breast cancer. Eur J Cancer. 2019;106:45-53. doi: 10.1016/j.ejca.2018.09.019.
5. Ries N, Hyde-Lay R, Caulfield T. Willingness to pay for genetic testing: a study of attitudes in a Canadian population. Public Health Genomics. 2010;13(5):292-300. doi: 10.1159/000253120.
6. Meshkani Z, Aboutorabi A, Moradi N, Langarizadeh M, Motlagh AG. Population or family history based BRCA gene tests of breast cancer? A systematic review of economic evaluations. Hered Cancer Clin Pract. 2021;19(1):35. doi: 10.1186/s13053-021-00191-0.
7. Meshkani Z, Moradi N, Aboutorabi A, Farabi H, Moini N. A cost-benefit analysis of genetic screening test for breast cancer in Iran. BMC Cancer. 2024;24(1):279. doi: 10.1186/s12885-024-12003-4.