

## BÖLÜM 7

### HEREDİTER JİNEKOLOJİK KANSERLERDE GENETİK DANIŞMANLIK

Çiler ÇOKAN DÖNMEZ <sup>1</sup>

Nevin HOTUN ŞAHİN <sup>2</sup>

#### GİRİŞ

Hereditör (Kalıtsal) kanserler, bir ya da daha fazla gendeki kalıtsal mutasyonların neden olduğu sıklıkla erken yaşta ortaya çıkan belirli kanser türlerine karşı genetik yatkınlıktır. Hereditör kanserlerin, hereditör olmayan kanserlerden farkı ailede hangi yaşta ve nasıl ortaya çıktığıdır. Hereditör kanserler genellikle erken yaşlarda ortaya çıkmakta ve ailenin aynı tarafında birden fazla akrabayı etkilemektedir. Hereditör kanserlerin bazıları jinekolojik kanserlerle ilişkili olduğundan kadınları daha çok etkilemektedir. Jinekolojik kanserlerle bağlantılı en yaygın kalıtsal kanser türleri; Hereditör meme-over kanseri, Ailesel over kanseri, Lynch sendromu, Cowden sendromu, Li-Fraumeni Sendromu, Peutz-Jeghers sendromudur. Bu kanserlerin çoğu otozomal dominant kalıtıldığı için gelecek nesile aktarım riski %50'dir. Hereditör kanserlerin yüksek risk taşıması ve kalıtım yoluyla sonraki nesillere aktarımı nedeniyle bu kanserlerin tespiti ve genetik danışmanlığı büyük önem taşımaktadır. Bu nedenle Hereditör kanser risk değerlendirmesi, bazı kanser türlerini geliştirme riski artmış olan kadınların ve ailelerinin tespitinde oldukça gereklidir. Bu bölümde hereditör jinekolojik kanserler ve bu kanserlerde genetik danışmanlığın önemini vurgulamak, farkındalık oluşturmak ve konuya yönelik güncel gelişmeler hakkında bilgilendirmek amaçlanmıştır.

<sup>1</sup> Dr. Öğr. Üyesi, Osmaniye Korkut Ata Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Ebelik AD., cilercokandonmez@osmaniye.edu.tr, ORCID iD: 0000-0001-8706-3685

<sup>2</sup> Prof. Dr., İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Florence Nightingale Hemşirelik Fakültesi, Kadın Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği AD., nevin.sahin@iuc.edu.tr, ORCID iD: 0000-0002-6845-2690

## KAYNAKLAR

1. Sırma T, Terek MC. Ailesel jinekolojik kanserler-risk değerlendirilmesi ve yönetim. Ünal O (Ed.), *Hereditör Jinekolojik Kanserler ve Moleküler Patolojinin Prognoz ve Tedavideki Rolü*. içinde 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2022. p.1-8.
2. Chen L, Blank SV, Burton E, Glass K, Penick E, Woodard T. Corrigendum to “Reproductive and hormonal considerations in women at increased risk for hereditary gynecologic cancers: Society of Gynecologic Oncology and American Society for reproductive medicine evidence-based review” [Gynecol. Oncol. 155 (2019) 508–514]. *Gynecologic Oncology*. 2020 Mar;156(3):748. <https://doi.org/10.1016/j.ygyno.2019.12.029>
3. Hereditary Cancer Syndromes and Risk Assessment Practice Bulletin No. 793. American College of Obstetricians and Gynecologists. Obstet Gynecol 2019; 134: e143 – 149. DOI: 10.1097/AOG.0000000000003562
4. Hereditary breast and ovarian cancer syndrome. Practice Bulletin No. 182. American College of Obstetricians and Gynecologists. Obstet Gynecol 2017;130:e110–26. DOI: 10.1097/AOG.0000000000002296
5. Isaacs C, Peshkin BN. Cancer risks and management of BRCA1/2 carriers without cancer. Nov 2021.
6. NCCN Guidelines Version 3.2025 Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate [https://www.nccn.org/professionals/physician\\_gls/pdf/genetics\\_ceg.pdf](https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_ceg.pdf)
7. Daly MB, Pal T, Berry MP, Buys SS, Dickson P, Domchek SM, Elkhany A, Friedman S, Goggins M, Hutton ML, CGC Karlan, BY, Khan S, Klein C, Kohlmann W, CGC Kurian AW, Laron-ga C, Litton JK, Mak JS, ... Dwyer MA. (2025). Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic, Version 3.2025, NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. [https://www.nccn.org/professionals/physician\\_gls/pdf/genetics\\_bopp.pdf](https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_bopp.pdf)
8. Ünal O, Köse O, Bostancı MS. Hereditör endometriyum kanserlerine genel bakış. Ünal O, (Ed.), *Hereditör Jinekolojik Kanserler ve Moleküler Patolojinin Prognoz ve Tedavideki Rolü* içinde. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2022. p.9-12.
9. Lancaster Johnathan, M. et al. Society of Gynecologic Oncology statement on risk assessment for inherited gynecologic cancer predispositions. *Gynecologic Oncology*, 2015;Volume 136, Issue 1, 3–7. <https://doi.org/10.1016/j.ygyno.2014.09.009>
10. Provenzale D, Gupta S, Ahnen DJ, Bray T, Cannon JA, Cooper G, et al. Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal Version 1.2016, NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. J Natl Compr Canc Netw. 2016 Aug;14(8):1010-30. doi: 10.6004/jnccn.2016.0108.
11. National Comprehensive Cancer Network Cowden Syndrome/PTEN Hamartoma Tumor Syndrome (Version 2.2021) [http://www.nccn.org/professionals/physician\\_gls/pdf/genetics\\_bop.pdf](http://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_bop.pdf).
12. Dragoo DD, Taher A, Wong VK, Elsaiey A, Consul N, Mahmoud HS, Mujtaba B, Stanietzky N, & Elsayes KM. PTEN Hamartoma Tumor Syndrome/Cowden Syndrome: Genomics, Oncogenesis, and Imaging Review for Associated Lesions and Malignancy. *Cancers*, 2021;13(13), 3120. <https://doi.org/10.3390/cancers1313120>
13. León-Castillo A, Gilvazquez E, Nout R, smit vT, McAlpine JN, McConechy M, et al. Clinico-pathological and molecular characterisation of ‘multiple-classifier’ endometrial carcinomas. J Pathol. 2020;250(3):312- 322. doi: 10.1002/path.5373.
14. Özgül N, Akgör U. Endometriyum kanserinde genetik testler. Ünal O, (Ed.), *Hereditör Jinekolojik Kanserler ve Moleküler Patolojinin Prognoz ve Tedavideki Rolü* içinde. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2022. p.13-7.
15. Gosangi B, Dixe de Oliveira Santo I, Keraliya A, Wang Y, Irugu D, Thomas R, Khandelwal A, Rubinowitz AN, & Bader AS. Li-Fraumeni Syndrome: Imaging Features and Guidelines. *Radiographics : a review publication of the Radiological Society of North America, Inc*, 2024;44(8), e230202. <https://doi.org/10.1148/rg.230202>

16. Keymling M, Schlemmer HP, Kratz C, Pfeil A, Bickelhaupt S, Alsady TM, & Renz DM. Li-Fraumeni-Syndrom [Li-Fraumeni syndrome]. *Radiologie (Heidelberg, Germany)*, 2022;62(12), 1026–1032. <https://doi.org/10.1007/s00117-022-01071-x>
17. Hosseini MS. Current insights and future directions of Li-Fraumeni syndrome. *Discover oncology*, 2024;15(1), 561. <https://doi.org/10.1007/s12672-024-01435-w>
18. Tacheci I, Kopacova M, & Bures J. Peutz-Jeghers syndrome. *Current opinion in gastroenterology*, 2021;37(3), 245–254. <https://doi.org/10.1097/MOG.0000000000000718>
19. Özkalaycı H, Bora E. Genetik tabanlı tarama testlerinde genetik danışmanlık. Akın H, (Ed.), *Güncel Genetik Tabanlı Tarama Testleri* içinde. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2020. p.125.