

# มะเร็งพันธุกรรม รู้ก่อนรักษาได้ ป้องกันได้

ผศ.นพ. มานพ พิทักษ์ภากร

ภาควิชาอายุรศาสตร์

Faculty of Medicine Siriraj Hospital

คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

นับเป็นข่าวครึกโครมไปทั่วโลก เมื่อดาราชื่อดังอย่าง แองเจลิน่า โจลี่ ออกมาประกาศทางหนังสือพิมพ์นิตยสาร ไทมส์ ฉบับวันที่ 14 พ.ค. 2556 ว่าเขาตัดสินใจผ่าตัดเต้านมออกทั้งสองข้าง เนื่องจากพบว่าตนเองมีความเสี่ยงสูงมากต่อการเกิดมะเร็งเต้านมในอนาคต ข่าวนี้ก่อให้เกิดความสนใจเกี่ยวกับมะเร็งเต้านม และมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมในสังคมกันมากขึ้น

มะเร็งเต้านมเป็นมะเร็งที่พบบ่อยที่สุดในผู้หญิง การศึกษาในประชาชนประเทศตะวันตกพบว่าโอกาสที่ผู้หญิงทั่วไปจะเป็นมะเร็งเต้านมในชีวิตคน ๆ หนึ่งสูงถึงร้อยละ 10 แม้อุบัติการณ์ของมะเร็งชนิดนี้ในบ้านเราจะต่ำกว่า แต่มีแนวโน้มสูงขึ้นเรื่อย ๆ แม้ว่าในปัจจุบันจะมีการรณรงค์ให้มีการเฝ้าระวัง เอาใจใส่ และตรวจคัดกรองแต่เนิ่น ๆ รวมถึงการรักษาที่ดีขึ้น มะเร็งเต้านมยังคงเป็นมะเร็งที่เป็นสาเหตุการเสียชีวิตอันดับ 1 ในบรรดามะเร็งที่พบในผู้หญิงทั่วโลก

แม้ว่ามะเร็งเต้านมเป็นโรคที่พบบ่อยในกลุ่มประชาชนทั่วไป และเกือบทั้งหมดพบเพียงคนเดียวโดยไม่ถ่ายทอดโรค (sporadic cancer) ความก้าวหน้าทางวิทยาศาสตร์การแพทย์ในรอบหลายสิบปีที่ผ่านมา ทำให้เราทราบแล้วว่า ผู้ป่วยส่วนหนึ่ง เกิดจากโรคมะเร็งพันธุกรรมที่สามารถถ่ายทอดได้จากพ่อแม่สู่รุ่นลูก (hereditary cancer) คาดการณ์ว่าผู้ป่วยมะเร็งเต้านมราวร้อยละ 5-10 เกิดจากโรคพันธุกรรม ซึ่งมีประวัติหลายอย่าง que ช่วยให้แพทย์นึกถึง และมองหาโรคเหล่านี้ได้ง่ายขึ้น ได้แก่ การพบผู้ป่วยมะเร็งเต้านมที่อายุน้อยกว่าคนทั่วไป เช่น เกิดมะเร็งเต้านมเมื่ออายุน้อยกว่า 50 ปี, การพบว่ามีผู้เป็นมะเร็งเต้านมทั้ง 2 ข้าง, การพบมะเร็งเต้านม และมะเร็งรังไข่ในคนเดียวกัน, การพบมะเร็งเต้านมในเพศชาย และการมีประวัติการเป็นมะเร็งดังกล่าวหลายคนในครอบครัว เป็นต้น ทั้งนี้ได้หมายความว่าผู้ป่วยที่มีประวัติเช่นนี้จะต้องเป็นโรคพันธุกรรมเสมอไป หากแต่เป็นจุดเริ่มต้นของการมองหา และทำการวินิจฉัย และรักษาแต่เนิ่น ๆ เพื่อประโยชน์ของผู้ป่วยและครอบครัวเอง

มีโรคพันธุกรรมหลายโรคที่มีความเสี่ยงต่อการเกิดมะเร็งเต้านม แต่โรคที่เป็นสาเหตุสำคัญที่พบบ่อยสุด ได้แก่โรคมะเร็งเต้านมและมะเร็งรังไข่พันธุกรรม (hereditary breast and ovarian cancer: HBOC) ซึ่งมีสาเหตุจากการกลายพันธุ์ของยีน (gene) ที่ชื่อ ปีอาร์ซีเอ 1 (BRCA1) และ ปีอาร์ซีเอ 2 (BRCA2) ผู้ที่ตรวจพบการกลายพันธุ์ของยีนทั้งสองดังกล่าว จะมีความเสี่ยงสูงต่อการเกิดมะเร็งเต้านมและมะเร็งรังไข่ และความเสี่ยงจะสูงขึ้นเรื่อย ๆ เมื่ออายุมากขึ้น ประมาณการว่าผู้หญิงที่มีการกลายพันธุ์จะมีโอกาสสูงถึงร้อยละ 80 ที่จะเกิดมะเร็งเต้านมในช่วงหนึ่งของชีวิต ส่วนโอกาสการเกิดมะเร็งรังไข่อาจน้อยกว่าคือราวร้อยละ 50 แต่ก็ยังนับว่าสูงมากเมื่อเทียบกับคนทั่วไป นอกจากนี้การกลายพันธุ์นี้ยังเป็นสาเหตุสำคัญของมะเร็งเต้านมในผู้ชายด้วย ในปัจจุบัน การกลายพันธุ์ของยีน ปีอาร์ซีเอ 1 และ ปีอาร์ซีเอ 2 สามารถตรวจได้ แต่มีค่าใช้จ่ายสูงหลายหมื่นจนถึงหลักแสนบาท และทั่วโลกมีสถาบันที่สามารถตรวจได้เพียงไม่กี่แห่ง จึงไม่แนะนำให้ตรวจหาการกลายพันธุ์ของยีนดังกล่าว ถ้าไม่มีข้อบ่งชี้หรือข้อสงสัยว่าผู้ป่วยและสมาชิกครอบครัวมีโอกาสเกิดโรคมะเร็งเต้านมพันธุกรรม ผู้ป่วยหรือสมาชิกในครอบครัวที่สงสัยว่าตนมีความเสี่ยงควรปรึกษาแพทย์ผู้เชี่ยวชาญก่อนเสมอ

อาจมีหลายคนสงสัยว่า เหตุใดจึงต้องให้ความสำคัญกับการมองหาโรคมะเร็งเต้านมพันธุกรรมทั้งที่โอกาสพบมีไม่บ่อย คำตอบคือ ผู้ที่เป็นโรคนี้นอกจากจะมีความเสี่ยงสูงต่อการเกิดมะเร็งเต้านม โดยเฉพาะในอายุน้อยกว่าคนทั่วไปแล้ว ตัวเขาเองยังมีความเสี่ยงต่อการเกิดมะเร็งรังไข่ด้วย ยิ่งไปกว่านั้น การพบผู้ป่วยมะเร็งพันธุกรรม ยังส่งผลถึงสมาชิกคนอื่นในครอบครัว ที่อาจได้รับการถ่ายทอดยีนกลายพันธุ์และมีโอกาสเกิดมะเร็งสูงเช่นเดียวกับผู้ป่วย แม้ว่ามะเร็งจะเป็นโรคร้าย ฟังดูน่ากลัว และไม่มีใครอยากเป็น แต่การเฝ้าระวัง และทำการตรวจคัดกรองเป็นประจำสม่ำเสมอ จะช่วยให้แพทย์สามารถตรวจพบมะเร็งในระยะเริ่มแรก จะทำให้การรักษาได้ผลดีกว่า และมีโอกาสหายขาด หรือกลับเป็นซ้ำต่ำกว่ามาก นอกจากนี้สมาชิกในครอบครัวของผู้ป่วย ที่ทราบว่าตนเองมีการกลายพันธุ์ของยีนที่เป็นสาเหตุของมะเร็ง อาจเลือกการผ่าตัดเต้านม และรังไข่ออกทั้งสองข้าง เพื่อลดความเสี่ยงต่อการเกิดมะเร็งดังเช่นที่แองเจลิน่า โจลี่ ได้ตัดสินใจเข้ารับการผ่าตัด และประกาศให้สาธารณชนได้รับรู้ เพื่อให้สังคมได้ตระหนักถึงความสำคัญของการตรวจและเฝ้าระวังโรคดังกล่าวอย่างทั่วถึง