

Kelainan genetik pada kanker – sindrom kanker herediter

Samuel J. Haryono

Rumah Sakit Kanker Dharmais

Selama dua dekade terakhir, pemahaman terhadap kanker yang bersifat herediter mengalami kemajuan yang cukup pesat. Dari seluruh jenis kanker, hanya sekitar 5-10% yang diturunkan, dan sebagian besar mempunyai pola pewarisan autosomal dominan. Kelainan genetik yang dapat meningkatkan risiko terjadinya kanker disebut sebagai sindrom kanker herediter (SKH). Pada sebagian besar kasus, sindrom ini disebabkan oleh mutasi pada *tumor suppressor gene*, yaitu gen yang berperan dalam menghambat suatu sel untuk berkembang menjadi kanker. Selain itu, gen-gen lain yang berpotensi mengalami mutasi dalam kasus SKH adalah *DNA repair gene*, *oncogen*, dan berbagai gen yang terlibat dalam angiogenesis. Berbagai penemuan bidang genetik molekuler memberikan manfaat yang sangat signifikan dalam manajemen pasien dengan SKH. Sebagai contohnya adalah identifikasi berbagai gen yang memungkinkan kita untuk mendiagnosis SKH melalui analisa genetik. Dalam praktik klinik, tes genetik untuk tujuan diagnosis cukup sering digunakan pada kanker kolon, payudara, ovarium, dan kelenjar endokrin. Berbagai kasus SKH yang paling sering dijumpai antara lain *hereditary nonpolyposis colorectal cancer* (HNPCC) atau *Lynch syndrome*, *familial adenomatous polyposis*, *hereditary breast and ovarian cancer*, *Li-Fraumeni syndrome*, *Cowden syndrome*, dan lain-lain. Dalam makalah ini, kami akan menggunakan beberapa kasus SKH yang sering dijumpai tersebut sebagai model untuk memberikan ilustrasi mengenai identifikasi, implikasi, dan tatalaksanaan SKH.