

180011 Генетическое исследование «Рак молочной железы и яичников, исследование мутаций в генах BRCA1 и BRCA2»

Примерно 5-10% всех случаев рака молочной железы и рака яичников являются наследственными, их развитие может быть связано с мутациями в генах BRCA1 и BRCA2.

У женщин с герминальными мутациями одного из аллелей генов BRCA1/2 риск развития в течение жизни рака молочной железы составляет более 60 % (этот риск несколько варьирует в зависимости от местоположения и/или типа мутации). Для опухолей яичника такой риск составляет – 39-58% для BRCA1 и 13-29% для BRCA2. У носителей врожденных мутаций генов BRCA1/2 также повышена вероятность развития опухолей предстательной железы (~5%) и простаты (7-26% для BRCA1, 19-61% для BRCA2).

В генетическом исследовании нуждаются пациенты, в личном или семейном анамнезе которых присутствует:

- Диагностированный рак молочной железы в возрасте до 50 лет
- Первично множественный рак молочной железы с мультицентрическим поражением.
- Рак обеих молочных желез (первичный синхронный и метакронный рак, метастатическое поражение контралатеральной молочной железы).
- Сочетание рака молочной железы и яичника.
- Наличие выявленных мутаций в генах BRCA у ближайших родственников.
- Рак грудной железы у мужчин.
- Диагностированный трижды негативный рак груди: рецепторы эстрогена ER (-), рецепторы прогестерона PR(-), чувствительность к герцептину: her2neu (-).
- Этническое происхождение (ашкенази).

Что означает выявление мутаций в генах BRCA1 и/или BRCA2.

- У обследуемого имеется повышенный риск развития некоторых видов рака.
- **Внимание!** Наличие мутации не означает обязательного развития заболевания.
- Каждый ребенок обследуемого имеет 50% вероятность унаследовать мутацию в генах BRCA1 или BRCA2.
- Родные братья и сестры обследуемого с высокой степенью вероятности могут быть носителями мутации в генах BRCA1 или BRCA2.

В данной панели исследуются полиморфные варианты следующих генов: BRCA1 (185delAG, 300T>G (C61G), 2080delA ,4153delA, 5382insC) и BRCA2 (6174delT).

Гены BRCA1 и BRCA2 кодируют белки, способствующие устранению повреждений ДНК и поддержанию стабильности генома. Мутации этих генов приводят к хромосомной нестабильности и злокачественной трансформации клеток молочной железы, яичников и других органов.

Общие рекомендации при выявлении мутаций в генах BRCA1 или BRCA2:

1. Устранение других независимых факторов риска (курение, ионизирующее излучение, действие канцерогенов).
2. Генетическое обследование на выявление полиморфизмов в генах, связанных с фолатным циклом (генетические дефекты ферментов фолатного цикла могут дополнительно увеличивать риск канцерогенеза.)
3. Обследование взрослых детей и близких родственников на носительство мутаций данных генов.
4. Консультация онколога и врача-генетика.