



## Частота мутаций в генах *BRCA1* или *BRCA2* у больных раком молочной железы

### Ключевые слова:

рак молочной железы, мутации в генах *BRCA1*, *BRCA2*

### Keywords:

breast cancer, mutations in *BRCA1*, *BRCA2* genes

**Зикиряходжаев А.Д., Новикова О.В., Сухотько А.С., Масри А.А., Школьников М.Ю., Фомичева К.А.**

МНИОИ им. П.А. Герцена - филиал ФГБУ «НМИРЦ» Минздрава России (Москва, Российская Федерация)

125284, Российская Федерация, г. Москва, 2-ой Боткинский проезд, дом 3  
Отделение онкологии и реконструктивно-пластической хирургии молочной железы и кожи

### The frequency of mutations in *BRCA1* or *BRCA2* genes in patients with breast cancer

**Zikiryakhodjaev A.D., Novikova O.V., Sukhotko A.S., Masri A.A., Schkolnikov M.Yu., Fomicheva K.A.**

P. Hertsen MORI (Moscow, Russian Federation)

3, 2 Botkinskiy proezd, Moscow, Russian Federation, 125284

The department of oncology and breast reconstructive surgery

E-mail: syxoty26@yandex.ru

Введение: генетическая предрасположенность является одной из главных причин возникновения РМЖ и РЯ. К генам с высокой пенетрантностью относятся *BRCA1* и *2*. Присутствие мутаций в генах *BRCA1* или *BRCA2* может увеличить вероятность рака молочной железы более чем в 5 раз, а рака яичников — в 10–28 раз.

Профилактическая мастэктомия (МЭ) с последующей реконструкцией считается наиболее эффективным методом снижения риска развития РМЖ. Двусторонняя сальпингоовариэктомия рекомендована после 35 лет в тех случаях, когда беременность более не планируется.

За период с февраля 2014 г по март 2015 г. на базе «МНИОИ им. П.А. Герцена — филиал ФГБУ «НМИРЦ» Минздрава России было проведено генетическое исследование 450 здоровых и больных женщин, проходивших лечение.

Материалом для анализа ДНК послужила цельная периферическая кровь. Выделение ДНК проводили с помощью набора «ПРОБА–ГС–ГЕНЕТИКА» фирмы «ДНК-Технология».

В ходе проведенного анализ, мутация в гене *BRCA1* выявлена у 35 исследуемых женщин и у 2 — выявлена мутация в гене *BRCA2*. Так выявлено, что у 28 (75,7%) больной встречалась мутация 5382insC гена *BRCA1*, 2080delA гена *BRCA1* — у 2 (5,4%), 300T/G гена *BRCA1* — у 2 (5,4%), 3819delGTAAA гена *BRCA1* — у 1 (2,7%), 3875del4 гена *BRCA1* — у 1 (2,7%), 4153delA гена *BRCA1* — у 1 (2,7%), 617delLT гена *BRCA2* — у 1 (2,7%) и редкая мутация Asn372His гена *BRCA2* — у 1 (2,7%).

Из 37 женщин с мутацией в генах *BRCA1*, *BRCA2*, 21 (56,7%) пациента проходили лечение в отделение онкологии и реконструктивно-пластической хирургии молочной железы и кожи по поводу верифицированного диагноза РМЖ. Остальные 14 женщин оказались здоровыми и были оставлены под строгое динамическое наблюдение.

Средний возраст больных составил 42,1 года.

У 1 (4,7%) пациентки диагностирован РМЖ 0 ст, у 11 (52,9%) — I ст., у 2 (9,5%) — IIA ст., у 1 (4,7%) — IIIA ст. У 6 (28,6%) пациенток диагностирован первично-множественный рак. Первично-множественный метакхронный рак молочных желез встретился у 3 (14,3%) больных. У 3 (14,3%) пациенток диагностирован первично-множественный метакхронный рак молочной железы в комбинации со злокачественными заболеваниями следующих локализаций: у 1 (4,7%) пациентки — рак яичников, у 1 (4,7%) — рак анального канала, у 1 (4,7%) — рак тела матки.

По морфологическому строению опухоли наиболее часто диагностировался инвазивный протоковый рак в 81% случаях, низко дифференцированные опухоли (G3) у 16 (76,2%) больных, тройной негативный рак — 90,5%.

Хирургическое лечение в объеме радикальной мастэктомии по Маддену выполнена 8 (38,1%) пациенткам, коже-сохранная радикальная мастэктомия с использованием тканевого экспандера 6 (28,5%) пациенткам, подкожная радикальная мастэктомия с использованием тканевого экспандера 6 (28,6%) пациенткам, подкожная радикальная мастэктомия с использованием силиконового эндопротеза и сетчатого имплантата 1 (4,7%) пациентки. Профилактическая мастэктомия контрлатеральной молочной железы в объеме простой мастэктомии выполнена у 3 (14,3%) больных, в объеме коже-сохранной мастэктомии с использованием тканевого экспандера — у 1 (4,7%), в объеме подкожной мастэктомии с использованием тканевого экспандера — у 7 (33,4%), профилактическая лапароскопическая аднексэктомия выполнена — у 6 (28,6%).

Таким образом, с учетом результатов нашего исследования определены показания к проведению генетического тестирования для выявления наследственной предрасположенности к РМЖ и РЯ является принадлежность пациентки к группе риска.