



Рак яичников у больных при наличии мутации *BRCA1* 5382insC

Ключевые слова:

мутации *BRCA1*,
рак яичников

Keywords:

the mutation *BRCA1*,
ovarian cancer

Виллерт А.Б., Коломиец Л.А., Иванова А.А., Чердынцева Н.В., Юнусова Н.В.

Томский НИИ онкологии (Томск, Российская федерация)
634050, Россия, г. Томск, пер. Кооперативный, 5

Ovarian cancer patients with the mutation *BRCA1* 5382insC

Villert A.B., Kolomiets L.A., Ivanova A.A., Cherdyntseva N.V., Stukanov S.L., Yunusova N.V.

Tomsk Cancer Research Institute (Tomsk, Russian Federation)
5, Kooperativniy pereulok, Tomsk, Russian Federation, 634050
E-mail: avillert@yandex.ru

Рак яичников (РЯ) - ведущая причина смертности от онкогинекологических заболеваний у женщин. На синдром рака молочной железы и яичников (breast-ovarian cancer syndrom) приходится 90-95% всех случаев наследственного рака (10%), большинство случаев которого связано с мутациями гена *BRCA 1*. Наиболее частой является мутация 5382 insC в гене *BRCA1*. Частота мутаций *BRCA1* 5382 insC у больных РЯ РФ варьирует от 4,1% до 19,1%. Мутации в гене *BRCA1* накладывают особенности на его клиническое течение, определяют чувствительность к химиотерапии.

Цель исследования – изучить удельный вес и выявить основные клиничко-морфологические особенности у больных РЯ при наличии мутации *BRCA1* 5382insC в регионе Сибири.

В исследование были включены 87 больных РЯ (23-85 лет). Исследование *BRCA*-статуса проводилось с использованием аллель-специфической ПЦР в режиме реального времени. В 87 образцах ДНК, выделенных из крови больных РЯ, выявлено 8 образцов, гетерозиготных по мутации *BRCA1* 5382insC (9,19%). Средний возраст больных с мутацией и без мутации практически не отличался (49,87±7,71 лет и 51,34±12,86 лет соответственно). Удельный вес больных с диссеминированным РЯ был высоким в обеих группах. У больных с мутацией III C стадия выявлена у 77,5%, IV – у 25% больных, у больных без мутации – у 50% и 20,3% соответственно. Во всех случаях с мутацией были выявлены злокачественные опухоли яичников эпителиального происхождения: в 62,5% – серозная, в 25% – светлоклеточная аденокарцинома, в 14,28% – опухоль сочетала оба компонента. В большей части случаев

РЯ без мутации, выявлена серозная (86,15%), редко – эндометриоидная или светлоклеточная аденокарцинома. При наличии мутации, чаще всего, степень дифференцировки была низкой (62,5%), реже умеренной (25%), в 12,5% имело место их сочетание. У больных без мутации низкая степень дифференцировки выявлялась несколько реже (52,83%) и у каждой десятой больной была высокодифференцированная карцинома. Неoadьювантная химиотерапия была проведена всем больным РЯ III-IV стадии с мутацией, на фоне которой отмечался регресс опухоли (от 25 до 85%). Регресс опухоли был взаимосвязан с оптимальностью выполнения циторедукции и длительностью безрецидивного периода, а отсутствие ответа на ХТ сопровождалось неоптимальностью циторедукции и прогрессированием на фоне адьювантной терапии. Среди больных без мутации платинорефрактерное течение наблюдалось не чаще (17,6%), но в 10,25% выявлено прогрессирование заболевания в срок до 6 месяцев, а у каждой 2-3 больной – в сроки более 6 месяцев (38,5%). РЯ в составе полинеоплазий с раком молочной железы наблюдался в 20 % случаев наследственного и 12,3% ненаследственного РЯ.

Таким образом, встречаемость мутации *BRCA1* 5382insC среди больных РЯ в Сибирском регионе не отличается от средних показателей по РФ. У больных РЯ с мутацией *BRCA1* отмечается хороший ответ на платиносодержащие схемы химиотерапии. Оптимальность циторедукции – значимый фактор прогноза при РЯ, ассоциированным с мутацией *BRCA1* 5382insC. Наличие РЯ – показание для ДНК-диагностики и медико-генетического консультирования здоровых родственников.