



Ходорович О.С., Снигирева Г.П., Новицкая Н.Н., Григорьева Т.В., Буйнова Д.А.
ФГБУ «РНЦРР» Минздравсоцразвития России

ДИАГНОСТИКА, ПРОФИЛАКТИКА И ЛЕЧЕНИЕ BRCA-АССОЦИИРОВАННОГО РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ.

Задача исследования: определить спектр и частоту встречаемости мутаций в генах *BRCA1* и *BRCA2* среди пациентов с заболеваниями молочной железы и оценить эффективность применяемых методов диагностики, лечения и профилактики у данной группы пациентов.

Материалы и методы: проведено молекулярно-генетическое исследование образцов крови 1239 пациентов с доброкачественными 296 (23,89%) и злокачественными 943 (76,1%) заболеваниями молочной железы. Анализ мутаций выполнялся с помощью метода аллель-специфичной ПЦР в реальном времени.

Результаты: в проанализированных 1239 образцах мутации гена *BRCA1* (6 различных мутаций) выявлены у 34 пациентов (2,74%). Мутации гена *BRCA2* выявлены не были. У 24 (70,59%) пациентов выявлена мутация 5382 insC *BRCA1* в 20 экзоне. В клинической картине преобладал рак молочной железы - 26 (76,47%) пациентов. 26 (76,47%) пациентам проведено комплексное лечение согласно протоколу лечения рака молочной железы. 2 (7%) пациентам выполнена профилактическая подкожная мастэктомия контралатеральной молочной железы. При патоморфологическом исследовании отмечилось преобладание инфильтративного протокового рака 88,77%, со степенью злокачественности II-III (84,61%). Пре-

обладание низкой чувствительности BRCA-ассоциированных опухолей к рецепторам эстрогена и прогестерона, описываемое в литературе, не было выявлено ($p \leq 0,001$). При патоморфологическом исследовании профилактически удаленной контралатеральной молочной железы выявлена фиброзно-кистозная мастопатия, протоковая гиперплазия, в одном случае – фокусы атипической протоковой гиперплазии.

Выводы: частота наследственной формы рака молочной железы у женщин составила 2,74%. Мы подтвердили, что с наибольшей частотой («горячая точка») наследственный РМЖ в российской популяции ассоциирован с мутацией 5382insC 20экзона гена *BRCA1* (70,59%). Учитывая данные зарубежных и отечественных (РОНЦ) работ, мутантный *BRCA*-генотип может быть использован в качестве молекулярного маркера при выборе тактики хирургического лечения в пользу радикальной мастэктомии, подкожной мастэктомии с/без одномоментным алломаммопротезированием, в виду высокого риска развития второй ипсилатеральной опухоли после органосохраняющего лечения. Подкожная мастэктомия является одним из наиболее эффективных методов профилактики *BRCA*-ассоциированного рака контралатеральной молочной железы.