

ЗНАЧЕНИЕ ПОИСКА СЕМЕЙ С МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ BRCA1/2, CHEK2 В КУЗБАССЕ

Д.О. ДЕМЧЕНКО, Ю.А. МАГАРИЛЛ

Областной онкологический диспансер, г. Кемерово

Актуальность. Ежегодно в мире выявляют около 1 млн новых случаев рака молочной железы, а в РФ – свыше 50 тыс. Вероятность заболеть раком молочной железы в России на протяжении предстоящей жизни для новорожденной девочки составляет 3,5 %, умереть от него – 1,8 %. Вероятность заболевания раком молочной железы у некоторых женщин возрастает под влиянием наследственного фактора. В настоящее время большинство наследственных случаев рака молочной железы связано с генами BRCA1 и BRCA2. Аномалии генов, отвечающих за развитие рака молочной железы, чаще всего встречаются среди женщин моложе 40 лет. Роль данных генов заключается в том, что они регулируют нормальный рост клеток молочной железы и предупреждают возможный раковый рост. Наличие аномалий или мутаций в этих генах способствует повышению риска развития рака молочной железы. Аномалия генов BRCA1 и BRCA2 может составлять 10 % всех случаев рака молочной железы. У женщин старше 70 лет без наследственной генетической аномалии риск развития рака молочной железы составляет 12 %. В отличие от них у женщин с наличием аномальных генов до 70 лет риск развития рака молочной железы составляет 85 %. Кроме того, при указанной аномалии есть риск развития рака яичников. Этот риск в течение всей жизни составляет около 55 % с аномалией гена BRCA1 и 25 % с аномалией гена BRCA2. Для сравнения, у женщин без такой аномалии генов риск развития рака яичников составляет 1,8 %.

Цель исследования. Поиск семей с мутациями в BRCA 1/2.

У больных, страдающих раком молочной железы, при обнаружении аномалии генов

BRCA1 и BRCA2 часто встречается семейная предрасположенность к раку молочной железы. Большая вероятность наличия мутаций в генах BRCA 1/2 может быть в следующих случаях: наличие прямых родственников (мать, бабушка, сестра, тетя) с материнской или отцовской стороны, у которых был выявлен рак молочной железы или яичников в возрасте до 50 лет; ранний рак молочной железы (до 50 лет); если в семье были случаи билатерального рака молочных желез; если в семье был случай рака грудной железы у мужчины; если в семье был случай трижды негативного рака молочной железы (ЭР-, ПР-, Her/2neo-).

Нами было обследовано 290 пациенток с диагнозом рак молочной железы, из которых у 9 (3,1 %) были выявлены мутации в генах BRCA1/2, CHEK2. Из них до 50 лет – 47 пациенток, с мутациями в генах BRCA1/2, CHEK2 – 6 (12,7 %). Наличие в семье родственницы, болевшей раком молочной железы или яичников, выявлено у 63 пациенток из них 3 с мутациями в генах BRCA1/2, CHEK2 (4,7 %). С трижды негативным раком (ЭР-, ПР-, Her/2neo-) выявлено 22 пациентки, из них с мутациями – 4 (18 %). Билатеральный рак молочной железы с двух сторон был диагностирован у 5 пациенток, из них с мутациями – 1 больная (20 %).

Выводы. Формировать группы риска необходимо при выявлении в анамнезе раннего рака молочной железы, билатерального поражения, наличия в семье родственницы, болевшей раком молочной железы или яичников, трижды негативного рака. Эти факторы являются высоко значимыми для мутаций в генах BRCA1/2, CHEK2.