СЕРБАЛАБ

ЦЕНТР ГЕНОМНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ

ООО «Сербалаб»
Лицензия: ЛО-78-01-007244
Адрес: г. Санкт-Петербург,
Большой пр. ВО д.90, к.2, лит «3»
8 (812) 602-93-38
info@cerbalab.ru
cerbalab.ru

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ПО ПРОФИЛЮ «РАК МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И ЯИЧНИКОВ, 7 МАРКЕРОВ»

Ф.И.О. ПАЦИЕНТА:	
ДАТА РОЖДЕНИЯ ПАЦИЕНТА:	
ПОЛ:	
ЛАБОРАТОРНЫЙ НОМЕР:	
НАПРАВЛЯЮЩЕЕ УЧРЕЖДЕНИЕ:	
ДАТА ВЫДАЧИ:	

РЕЗУЛЬТАТЫ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ

Ген	rs	Полиморфизм	Результат	Интерпретация
BRCA1	rs80357783	185delAG NM_007294.3:c.66_67AG	wt/wt	Генотип не ассоциирован с риском развития наследственного рака молочной железы и яичников.
	rs80357868	3875del4 NM_007294.3:c.3752_3755GTCT	wt/wt	Генотип не ассоциирован с риском развития наследственного рака молочной железы и яичников.
	rs80357522	2080delA NM_007294.3:c.1958_1961del	wt/wt	Генотип не ассоциирован с риском развития наследственного рака молочной железы и яичников.
	rs80357711	4153delA NM_007294.3:c.4035delA	wt/wt	Генотип не ассоциирован с риском развития наследственного рака молочной железы и яичников.
	rs80357906	5382incC NM_007294.3:c.5266dupC	wt/wt	Генотип не ассоциирован с риском развития наследственного рака молочной железы и яичников.
BRCA2	rs80359550	6174delT NM_000059.3:c.5946del	wt/wt	Генотип не ассоциирован с риском развития наследственного рака молочной железы и яичников.
CHEK2	rs555607708	1100delC NM_007194.4:c.1100delC	wt/wt	Генотип не ассоциирован с риском развития наследственного рака молочной железы и яичников.

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Рак молочной железы (РМЖ) во всем мире лидирует среди онкологической патологии наружных локализаций и занимает 3-е место среди всех злокачественных новообразований, уступая лишь раку легких и раку желудка. У мужчин РМЖ встречается в 100 раз реже, чем у женщин. Особенностью рака яичников (РЯ) является то, что продолжительное время он протекает бессимптомно, и у подавляющего большинства женщин диагностируется на III-IV стадиях.

С позиции современных представлений злокачественные новообразования могут быть наследственными и ненаследственными, т. е. спорадическими. Спорадический рак выявляют в 70–80 % случаев, и приблизительно у 5–10 % общего числа заболевших отмечают наличие поломки генного аппарата, а именно — наследуемые мутации в генах BRCA1 или BRCA2, которые передаются из поколения в поколение. В 15–20 % наблюдений семейный рак не связан с нарушениями в геноме.

Гены *BRCA1,2, CHEK2* относятся к группе генов-супрессоров опухолевого роста. Наличие клинически значимых мутаций в этих генах вызывает потерю функции белков, кодируемых этими генами, в результате чего нарушается основной механизм репарации двуцепочечных разрывов ДНК. Альтернативные пути репарации не способны полностью исключить накопление большого числа ошибок в первичной структуре ДНК, следствием чего является повышенный риск возникновения некоторых злокачественных новообразований (РМЖ, РЯ, рака простаты, рака поджелудочной железы, рака желудка, рака гортани). Также эти мутации накладывают особенности на клиническое течение онкозаболеваний.

У женщин с наличием мутации гена BRCA1 риск возникновения РМЖ на протяжении жизни составляет 50–80%, вероятность развития рака во второй молочной железе — 40–60%, рака яичников (РЯ) — 15–45%. У женщин с мутацией гена BRCA2 риск возникновения РМЖ в течение жизни составляет 50–85%, РЯ — 10–20%, также заметно увеличивается риск возникновения синдрома РМЖ+ЯР.

У мужчин с мутацией гена *BRCA 2* риск развития РМЖ на протяжении жизни составляет 6%, что в 150–200 раз выше, чем в обычной популяции. В исследованиях, проведенных в семьях с наследуемым РМЖ у мужчин, мутации гена BRCA2 были обнаружены в 76%, BRCA1 — в 16% случаев.

Ген *CHEK2* относится к генам со средней пенетрантностью развития РМЖ и ЯР. Однако, интересной особенностью российских пациенток является относительно частая встречаемость мутаций в гене CHEK2, особенно у жительниц Северо-Западного региона. Риск развития РМЖ в течение жизни у носителей мутации CHEK2, составляет ориентировочно 20% для женщин, не имеющих семейной истории заболевания, и 44–57% для женщин с выраженной семейной историей РМЖ.

Гетерозиготная инактивация гена CHEK2 сопровождается промежуточным повышением риска развития РМЖ (около 20%), гомозиготная - более чем двукратное повышение риска РМЖ в сравнении с гетерозиготным у наследованным носительством (около 40%). Изменения в гене CHEK2 встречаются в 4% случаев наследственного РМЖ.

Отрицательный результат теста на частые мутации не гарантирует отсутствие других мутаций в этих генах!

ПОКАЗАНИЯ К НАЗНАЧЕНИЮ ИССЛЕДОВАНИЯ:

- Наличие в семье заболевших раком молочной железы или яичников.
- Выявление риска развития рака молочной железы.
- Рак груди или предстательной железы у мужчин в семье.
- Наличие в семье других онкологических заболеваний.

ИНФОРМАЦИЯ О ГЕНАХ

Ген *BRCA1*; ген рака молочной железы 1
Breast cancer susceptibility gene type-1
MIM: 113705

Ген *BRCA2*; ген рака молочной железы 2
Breast cancer susceptibility gene type-2
MIM: 600185

Ген CHEK2; чекпойнт-киназа 2
Checkpointkinase 2
MIM: 604373

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Перечисленных мутаций, ответственных за развитие наследственного рака молочной железы и яичников, не выявлено.

Отсутствие мутаций по исследуемым генетическим маркерам НЕ исключает возможность развития рака молочной железы, рака яичников, и не гарантирует отсутствие других, более редких мутаций, ассоциированных с данными заболеваниями и не отменяет регулярных профилактических мероприятий:

- самообследование молочных желез ежемесячно с 20 лет в один и тот же день менструального цикла (на 7-14 день);
- до 40 лет обследование у врача-гинеколога 1 раз в год, после 40 лет - 1 раз в полгода;
- маммография с 40 лет 1 раз в год;
- при отсутствии жалоб обследование у врача-маммолога с 30 лет 1 раз в 1,5 года;
- УЗ-исследование органов малого таза 1 раз в год.

Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными. Рекомендации носят информативный характер и могут быть учтены при выборе методов обследования и профилактики!

РЕКОМЕНДАЦИИ:

Консультация лечащего врача по результатам исследования.

АНАЛИЗ ПРОВОДИЛИ:

Лаборант:

Врач-генетик:

Врач лабораторный генетик: