



ОНКОГЕНЕТИКА BRCA

Онкологические заболевания представляют собой важную медико-социальную проблему в связи с высокой заболеваемостью и смертностью.

Рак молочной железы занимает первое место среди онкологических заболеваний женщин и является второй по частоте причиной смертности от онкологических заболеваний в Российской Федерации. В мире ежегодно регистрируется более 1 миллиона случаев рака молочной железы (РМЖ), а в РФ – свыше 50 тысяч. Абсолютное число заболевших РМЖ с каждым годом увеличивается на 0,1-0,2 % [1]. Летальность на первом году с момента установления диагноза равна почти 13 %. Очевидно, что эффективность лечения рака выше на ранних стадиях заболевания, поэтому своевременная диагностика является актуальной задачей и помогает значительно снижать количество летальных исходов.

В большинстве случаев онкологические заболевания являются наследственными и связаны с носительством мутаций в определенных генах, полученных от одного из родителей. Генетическое тестирование позволяет идентифицировать предрасположенность к наследственным формам рака и направлять усилия на профилактику и раннюю диагностику онкологических заболеваний.

Известно, что 5–10 % случаев рака молочной железы и 10–17 % рака яичников (РЯ) являются наследственными и их развитие может быть связано с мутациями в генах BRCA1 и BRCA2. По данным многочисленных исследований, ими обусловлены 20–50 % наследственных форм РМЖ, 90–95 % случаев наследственного РЯ у женщин, а также до 40 % случаев рака грудных желез у мужчин.

Основные критерии для включения пациентов в группы риска с целью проведения генетических исследований на мутации в генах BRCA1/2:

- онкологически отягощенный семейный анамнез (два и более случая РМЖ/РЯ в семье у родственников I и II линии родства);
- РМЖ в молодом возрасте (до 45 лет);
- двусторонний (синхронный, метакронный) РМЖ;
- первично-множественные злокачественные новообразования, в т.ч. сочетание РМЖ и РЯ;
- рак яичников, фаллопиевых труб, метастатические поражения брюшины в любом возрасте;
- рак молочной железы у мужчин в личном и семейном анамнезе;
- морфологические особенности РМЖ: трижды негативные опухоли (ER-, PR-, HER2/neu-) и медулярный РМЖ.

Подготовка: специальной подготовки не требуется.

Референсные значения на бланках независимой лаборатории «Пром тест».