

*Антоненкова Н. Н., Порубова Г. М., Якимович Г. В., Черных И. Д.,  
Курьян Л. М., Пашкевич А. М.*

## **СОВРЕМЕННЫЙ ВЗГЛЯД НА ПРОБЛЕМУ ФОРМИРОВАНИЯ ГРУПП НАСЛЕДСТВЕННОГО РАКА У ЖИТЕЛЕЙ БЕЛАРУСИ**

*Республиканский научно-практический центр онкологии и медицинской  
радиологии им. Н. Н. Александрова, г. Минск, Республика Беларусь*

Актуальность проблемы наследственного рака молочной железы (РМЖ), рака яичников (РЯ) определяется ростом уровней заболеваемости этих локализаций в Беларуси.

Среди заболевших РМЖ около 5-10 % случаев является генетически детерминированными, 20-25 % составляют семейные случаи и 70-75 % рассматриваются как спорадические.

Повышенный риск развития РМЖ обусловлен наследованием высокопенетрантных терминальных мутаций таких генов, как BRCA1 и BRCA2, CHEK2, p53, ATM, PTEN, MSH и др.

**Цель:** разработать метод формирования сведений и мониторинга лиц, имеющих наследственную предрасположенность к злокачественным новообразованиям (ЗН) (на примере локализаций ЗН, ассоциированных с патологическими генотипами мажорных генов), с использованием модели определения рисков и молекулярно-генетических исследований.

**Материалы и методы.** Объектом исследования явились пациентки, страдающие РМЖ и РЯ, находящиеся на лечении в РНПЦ ОМР им. Н. Н. Александрова.

**Результаты и обсуждение.** Создана компьютерная база данных пациенток (пробандов) со ЗН молочной железы и яичников, подлежащих молекулярно-генетическим исследованиям на носительство терминальных мутаций, предрасполагающих к развитию злокачественных опухолей. Среди 741 обследованной пациентки (пробанда) с диагнозом РМЖ и РЯ, прошедшей молекулярно-генетическое тестирование, выявлено 106 (14,3 %) случаев носительства мутаций в генах BRCA1(5382insC), BRCA1(1185delAG) и BRCA2(6174delT), в том числе: BRCA1 (5392 insC) — 28,3 %, BRCA1 (1185delG) — 18,9 %, BRCA2 (6174delT) — 18,9 %, BRCA1 (5392 insC) + BRCA1 (1185delG) — 8,5 %, BRCA2 (6174delT) + BRCA1 (5392 insC) — 16,9 %, BRCA2 (6174delT) + BRCA1 (1185delG) — 8,5 %. У 49,8 % пациентов, имеющих патологические генотипы мажорных генов, имел местоотягощенный онкологическими заболеваниями анамнез.

Семьи с ассоциациями ЗН, характерными для наследственного синдрома РМЖ у родственников, составили 83,9 % среди отобранных семей. Средний возраст пациенток с РМЖ составил 48,5 года, с РЯ — 48,4. Со-

здан банк крови 1000 пациенток, страдающих РМЖ и РЯ, и пациенток, обратившихся самостоятельно.

**Выводы.** Выявление и мониторинг лиц, имеющих наследственную предрасположенность, выявление носителей терминальных мутаций в генах, предрасположенных к ЗН, с использованием модели определения рисков возникновения наследственного рака и технологий секвенирования дает возможность формировать группы повышенного онкологического риска, выявлять заболевания на ранних стадиях и своевременно проводить лечение, снизить смертность от ЗН.