

Трухан А.В.¹, Скачкова В.О.², Петрушенко Ю.И.³, Набебина Т.А.³, Шевченко Г.Н.⁴, Павленко А.Л.⁴, Адрианова Н.Л.⁴, Доломанова Е.В.³, Мавричев С.А.³

¹ Институт повышения квалификации и переподготовки кадров здравоохранения УО «БГМУ», Беларусь, Минск

² Республиканская молекулярно-генетическая лаборатория канцерогенеза, Беларусь, Минск

³ ГУ «Республиканский научно-практический центр онкологии и медицинской радиологии им. Н.Н. Александрова», Беларусь, Минск

⁴ Гомельский областной клинический онкологический диспансер, Беларусь, Гомель

annavladimir@rambler.ru

Особенности BRCA-мутаций при карциноме яичников, маточной трубы, перитонеальной карциноме у жительниц Гомельской области Республики Беларусь

Введение. 5–10% случаев рака молочной железы и 10% случаев рака яичников являются наследственными и обусловлены поломками в генах BRCA1 и BRCA2. Однако частотный спектр выявляемых мутаций отличается в географическом и этническом отношении.

Цель. Установление особенностей частотного спектра BRCA-мутаций у пациенток Гомельской области Республики Беларусь с карциномой яичников, маточной трубы, перитонеальной карциномой.

Материалы и методы. Материалом для исследования послужили данные и кровь 24 пациенток Гомельской области Республики Беларусь с установленным диагнозом карциномы яичников, маточной трубы, перитонеальной карциномы в рамках выполнения научного проекта «Разработать и внедрить метод диагностики семейного рака яичников» с 1 января 2022 года по настоящее время. Для проведения ДНК-диагностики использована технология аллель-специфической ПЦР, тестируемая панель включала патогенные варианты 5266dupC, 4035delA, 68_69delAG, 300T>G, 5946delT. Исследование выполнялось на базе Республиканской молекулярно-генетической лаборатории канцерогенеза.

Результаты. Частота выявления наследственных форм заболевания в исследуемой группе пациенток составила 29% (7/24). У всех пациенток с выявленными мутациями отмечена серозная карцинома высокой степени злокачественности (100%; 24/24). У всех пациенток с выявленными мутациями установлен диагноз рака яичников IIIB стадии. У данной категории пациенток выявлено два патогенных варианта в гене BRCA1 – 5266dupC (57%; 4/7) и 4153delA (43%; 3/7). Другие варианты как 68_69delAG, 300T>G, 5946delT не определялись, так же не выявлено мутации в гене BRCA2. У всех пациенток с положительным BRCA-статусом в анамнезе имелись родственники первой, второй и третьей линии родства с онкологическими заболеваниями, представленными раком молочной железы, яичников, поджелудочной железы и предстательной железы. Все пациентки консультированы врачом кабинета медико-генетического консультирования для определения рисков развития онкопатологии, сопряженной с выявленной мутацией.

Выводы. Наличие двух патогенных вариантов в гене BRCA1 – 5266dupC и 4153delA, а также отсутствие других генных альтерации является особенностью пациенток Гомельской области Республики Беларусь с установленным диагнозом рака яичников.

Международный научно-практический журнал

ЕВРАЗИЙСКИЙ ОНКОЛОГИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ

2024, том 12, №2, приложение (online)

Eurasian Journal of Oncology

International scientific journal

2024. Volume 12: #2. Supplement (Online)

Тезисы докладов XIV Съезда онкологов и радиологов стран СНГ и Евразии

XIV Съезд онкологов и радиологов стран СНГ и Евразии,
посвященный 30-летию АДИОР СНГ и ЕВРАЗИИ

25–27 апреля 2024. Таджикистан

ONLINE



ISSN 2309-7485 (Print)
ISSN 2414-2360 (Online)



ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ
ИЗДАНИЯ