

ИССЛЕДОВАНИЯ МУТАЦИЙ В ГЕНАХ BRCA 1/2 У БОЛЬНЫХ РАКОМ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ С ПЕРВИЧНО-МНОЖЕСТВЕННЫМИ ОПУХОЛЯМИ

Республиканский Специализированный Научно-Практический Центр
Онкологии и Радиологии Ташкент, Узбекистан.

Израильбекова К.Ш., Камышов С.В



АКТУАЛЬНОСТЬ

- Первично-множественные опухоли остаются актуальной проблемой современной онкологии.
- Мутации BRCA1/2 ассоциированы с повышенным риском развития рака молочной железы и других опухолей.
- Генетические тесты на мутации в генах BRCA1 и BRCA2 позволяют выявлять наследственную предрасположенность к онкологическим заболеваниям в частности, к раку молочной железы и яичников, оценить риски развития болезни и спланировать профилактику или подобрать лекарственную терапию для пациентов.



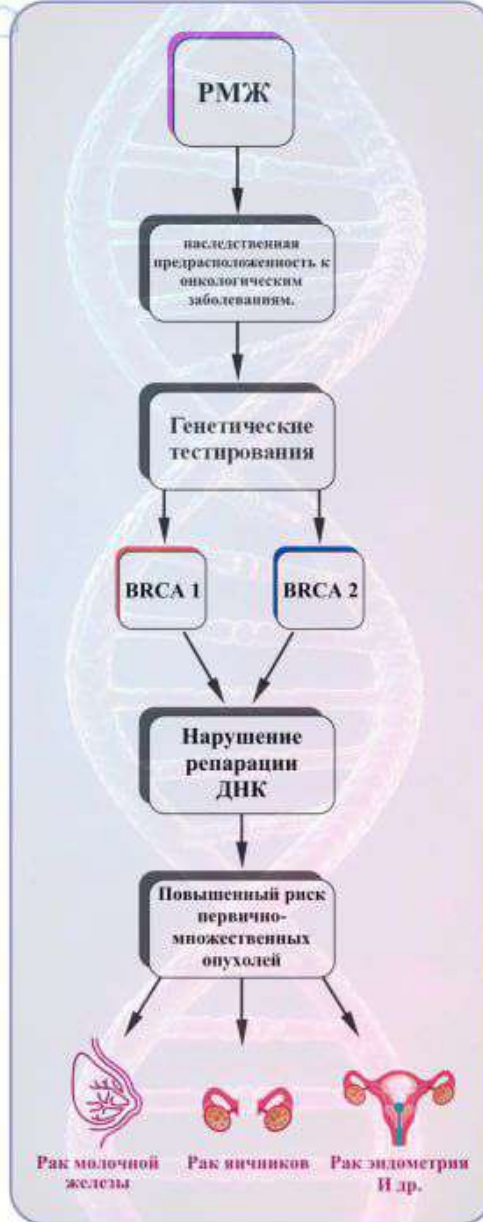
ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЙ

- Оценить роль мутаций генов BRCA1/2 в развитии первично-множественных опухолей больных раком молочной железы.



МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

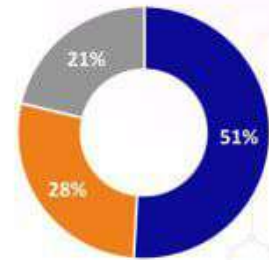
110 пациента
80 ПМЖ | 30 контроль
BRCA1/2 тестирование
Статистический анализ



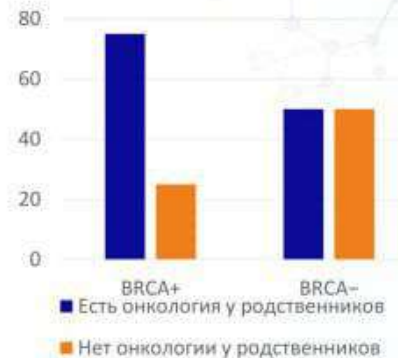
РЕЗУЛЬТАТЫ

1. Частота Мутацией BRCA 1/2 в исследуемой группе (n = 80)

■ BRCA1 (n 41) % ■ BRCA2 (n 22)
■ Без мутаций (n 17)



2. Наличие онкологических заболеваний у родственников



3. Риск развития метакронных опухолей (ПМЖ) в зависимости от мутационного статуса

Частота ПМЖ (%)



КЛИНИЧЕСКИЕ ВЫВОДЫ

• Гормональные мутации BRCA1/2 являются значимым фактором риска развития первично-множественных злокачественных новообразований у больных раком молочной железы.

Наличие онкологических заболеваний у родственников первой степени родства ассоциировано с повышенной вероятностью выявления мутаций

Носительство мутаций BRCA1/2 связано с более высоким риском развития метакронных опухолей

Выявление мутаций BRCA1/2 имеет важное значение для ранней диагностики, профилактики и персонализированного лечения пациентов.

КЛИНИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

• Пациентам с отягощенным семейным анамнезом и первично-множественными опухолями рекомендуется проведение BRCA1/2-тестирования с последующим генетическим консультированием и динамическим наблюдением при выявлении мутаций.

• Рекомендуется проведение тестирования на гены BRCA1 и BRCA2 не только при раке молочной железы, но и при раке яичников, простаты, поджелудочной железы для выбора стратегии лечения, включая применение современных PARP-ингибиторов.

e-mail:
khalmurzaev.oybek@cancercentre.uz

Спасибо форуму «Белые ночи»
за возможность принимать участие