

МУТАЦИИ ГЕНА BRCA В БЕЛОРУССКОЙ ПОПУЛЯЦИИ

Курстак И.А.

Гродненский государственный медицинский университет, Беларусь
Кафедра анестезиологии и реаниматологии с курсом клинической биохимии
Научный руководитель – к.б.н. Кузнецов О.Е.

Рак молочной железы (РМЖ) занимает ведущее место в Беларуси в структуре онкологической заболеваемости, инвалидности и смертности среди женского населения. Рак яичника (РЯ) в последние годы занимает седьмое место и находится на пятом месте среди причин онкологической смертности [0]. На долю наследственных опухолей в структуре общей онкологической заболеваемости приходится до 10%, а РМЖ имеет наследственную природу примерно в 5% случаев, из которых 2% обусловлены мутацией гена BRCA1 [0].

Цель данной работы: определить частоту встречаемости «founder» мутаций гена BRCA1 у практически здоровых людей в белорусской популяции.

Объектом исследования явились 14 597 человек, не имеющие онкологических заболеваний указанной локализации, которые были отобраны случайным образом (популяционный скрининг).

Методы исследования: статистический (анкетирование), молекулярно-биологический (полимеразная цепная реакция).

По результатам анкетирования все респонденты распределены в 3 группы: 3-я – «высокого клинического риска возникновения наследственного РМЖ и/или РЯ», 2-я – «подозрение на наличие наследственного РМЖ и/или РЯ», 1-я – лица, семейный анамнез которых не был отягощен онкопатологией данной локализации. Взятие крови для выявления мутаций производилось при наличии информированного согласия обследуемого. Молекулярно-генетическое исследование образца проводили методом полимеразной цепной реакции (праймеры «Праймтех», Беларусь). Обработка результатов обследования проводилась с использованием стандартного пакета прикладных программ Statistica 6.0.

Результаты. В группу «высокого клинического риска возникновения наследственного РМЖ и/или РЯ» вошли 0,14% респондентов. Чаще в популяции встречался риск развития наследственного РМЖ (0,77%), на долю риска развития наследственного РМЖ и РЯ приходилось 0,19%, риск развития наследственного РЯ составил 0,09%. 184 чел. популяционного скрининга обследованы на наличие «founder» мутаций гена BRCA1. В целом, если не учитывать локализацию риска наследственной предрасположенности к онкопатологии, частота встречаемости мутаций в группе «высокого клинического риска наследственного РМЖ и/или яичника» составила 25,0%, при подозрении на наличие наследственной предрасположенности к РМЖ и/или яичника – 7,58%. Ни у одного из 108 респондентов популяционного скрининга, не имеющих риска возникновения наследственного рака, мутаций выявлено не было. Из числа обследованных группы «высокого клинического риска возникновения наследственного РМЖ и/или РЯ» мутация 5382insC (20 экзон) встречалась в 62,5% случаев, мутация ex11delA (11 экзон) в 25,0% случаев, мутация 300T>G (5 экзон) – в 12,5%.

Заключение. Проведение популяционного скрининга позволяет на этапе консультативной помощи пациенту сформировать и отобрать для дальнейшего молекулярно-генетического исследования группы с высоким клиническим риском возникновения наследственного РМЖ и/или РЯ.

Литература:

1. Эпидемиология злокачественных новообразований в Беларуси / И.В. Залуцкий [и др.] ; под общ. ред. И.В. Залуцкого. – Минск: Зорны верасень, 2006. – 207 с.
2. BRCA1 and BRCA2 in Oxford desk reference / D. Easton [et al.] // Clinical genetics. Oxford University Press. – 2009. – P.426-429.