



# Мутации в генах BRCA1 и BRCA2

Фамилия Имя Отчество

Лабораторный код: MON0002

Пол: Мужской  
Дата рождения: 1999-01-01  
СНИЛС: —  
Дата поступления биоматериала: 2025-06-25  
Валидация: 2025-06-25  
Дата выдачи результата: 2025-06-25  
Биоматериал: Буккальный эпителий с внутренней стороны щеки  
Метод исследования: ПЦР с гибридизационно-флуоресцентной детекцией результатов в режиме реального времени

Ген	Полиморфизм	Генотип	Результат
BRCA1	rs397507247	NN	Мутация не выявлена.
BRCA1	rs80357713	NN	Мутация не выявлена.
BRCA1	rs28897672	TT	Мутация не выявлена.
BRCA1	rs80357711	NN	Мутация не выявлена.
BRCA1	rs80357609	NN	Мутация не выявлена.
BRCA1	rs80357868	NN	Мутация не выявлена.
BRCA1	rs80357522	NN	Мутация не выявлена.
BRCA2	rs80359550	NN	Мутация не выявлена.

## Заключение

В результате проведенного генетического анализа не было обнаружено мутаций в 8 исследуемых локусах ДНК. При отягощенном семейном анамнезе рекомендуем провести более подробный анализ генов BRCA1/2 (секвенирование), а также других генов, ассоциированных с развитием рака.

- ! Результат анализа не является диагнозом, наличие мутации не означает наличие заболевания.
- Необходима консультация специалиста

ДНК анализ проведен  
ООО "Национальный  
центр генетических  
исследований"

Врач КДЛ Колпакова Н.В.

## Общие рекомендации

- Не курить
- Ограничение или полное исключение алкоголя
- Поддержание нормального веса
- Здоровое питание – продукты с высоким содержанием витаминов и антиоксидантов, исключение канцерогенов, ограничение простых сахаров и животных жиров
- Ежедневные прогулки на свежем воздухе
- Физические нагрузки: аэробные упражнения 40-60 мин 2-3 раза в неделю, силовые 1-2 раза в неделю, с целью поддержания нормального веса и для профилактики сердечно-сосудистых заболеваний
- При рождении ребенка – длительное (до 18 месяцев) кормление грудью

## Персональные рекомендации для пациента

1. Для женщин: Самообследование молочных желез 1 раз в 3 месяца.
2. Посещение врача-гинеколога не менее 1 раза в год
3. Обследование МЖ у врача-гинеколога при каждом посещении
4. Маммография в двух проекциях с высоким разрешением 1 раз в 2 года в возрасте 50-74 лет
5. После наступления менопаузы периодическое ТВУЗИ органов малого таза по рекомендации гинеколога.
6. При наличии отягощенного семейного анамнеза по РМЖ/РЯ в молодом возрасте рекомендуем провести более подробный анализ генов BRCA1/2 (секвенирование), а также других генов, ассоциированных с развитием рака.
7. Для мужчин: обследование ПСА не реже 1 раза в год после 40 лет.

\*Внимание! Целесообразность применения рекомендаций оценивает врач в комплексе с другими генетическими, анамнестическими, клиническими и лабораторными данными.

# Наследственные случаи рака молочной железы и/или яичников, 8 мутаций в генах: BRCA1, BRCA2

Рак молочной железы (РМЖ) – наиболее распространенное онкологическое заболевание у женщин. В течение жизни РМЖ развивается у каждой двенадцатой женщины. Чаще всего заболевание возникает у женщин после 50 лет, но у небольшой группы (около 5-10%) женщин наблюдаются "семейные случаи", когда рак молочной железы и/или рак яичников(РЯ) диагностируют у нескольких членов одной семьи, причем заболевают как правило женщины в возрасте до 45 лет.

Рак молочной железы у мужчин встречается реже и составляет порядка 3-4% от всех случаев. Однако, риск развития рака увеличивается при наличии гинекомастии - состояния, при котором грудная железа начинает гипертрофироваться. Главной причиной развития гинекомастии являются нарушения в гормональном балансе организма, которые часто возникают у пациентов, принимавших гормональные препараты. Также симптомы данного расстройства нередко отмечаются у спортсменов, использующих анаболические стероиды.

Чаще всего случаи ранней манифестации РМЖ связаны с мутациями в генах BRCA1 и BRCA2. Белки BRCA1/2 защищают генетический материал клеток организма от возникновения мутаций. Нарушения работы белков BRCA 1/2 могут приводить к накоплению поломок ДНК, что может быть связано со злокачественной трансформацией клеток.

В начале 90-х была обнаружена связь генов BRCA1 и BRCA2 с риском развития семейного РМЖ и рака яичников (РЯ).

Гены BRCA1 и BRCA2 очень большие, на данный момент описано несколько тысяч патогенных мутаций, большинство описанных мутаций приводит к сдвигу рамки считывания и синтезу укороченного нефункционального белка.



**Частота развития рака при наличии мутаций в генах BRCA1 или BRCA2 достаточно высока – достигает 80% для РМЖ и 55% для РЯ. Следует отметить, что мутации BRCA1/2 редко возникают спонтанно, в большинстве случаев имеет место передача от родителей.**

Наиболее распространенная мутация в России - BRCA1 5382insC. Данная мутация характерна для славян, помимо России она распространена в Польше, Белоруссии, Прибалтике и, возможно, в Средиземноморье. Доля 5382insC в структуре обнаруживаемых мутаций BRCA1 при семейных случаях РМЖ и РЯ доходит до 50%.

В общей структуре РМЖ доля мутации 5382insC – 3,7%, а в группе спорадического РМЖ (рак после 60 лет, больных родственников нет) – 1,3%.



# Исследуемые гены: BRCA1, BRCA1

Белки BRCA1 и BRCA2 играют важную роль в репарации(восстановление) разрывов ДНК путем гомологичной рекомбинации и контроле клеточного цикла.

Нарушения работы белков BRCA 1/2 могут приводить к накоплению перестроек генома, которые могут приводить к злокачественной трансформации клеток. Мутации в генах BRCA 1/2 ассоциированы с высоким риском РМЖ и РЯ, а также с риском развития колоректального рака, рака поджелудочной и предстательной(у мужчин) железы.

**В генах BRCA1 и BRCA2 на данный момент описано несколько тысяч патогенных мутаций, большинство из них приводит к синтезу укороченного нефункционального белка. Большая часть обнаруженных мутаций уникальна и встречается в единичных семьях.**

## Клинические факты терапии у носителей мутации в генах BRCA1, BRCA2

- Показано, что у носителей мутаций BRCA риск РЯ снижается на половину при применении комбинированных оральных контрацептивов (КОК)
- Превентивное удаление яичников с трубами – снижает риск РЯ на 80% и риск РМЖ на 50%. Операция должна быть выполнена в 35-40 лет и даже ранее для носителей мутаций в гене BRCA1, BRCA2 - 40-45 лет
- Ингибитор PARP - Олапариб – одобрен в России для лечения рака у носителей мутаций в гене BRCA1 или BRCA2.
- Наличие мутаций генах BRCA1/ BRCA2 также увеличивает риск рака поджелудочной железы, колоректального рака и рака предстательной железы у мужчин.
- При лечении BRCA1/ BRCA2 ассоциированного рака наблюдается хороший ответ на агенты вызывающие повреждения ДНК(препараты платины). Добавление ингибиторов PARP в схемы лечения делает опухоли более чувствительными к традиционной терапии.

### Информационные источники

1. Qaseem A, Lin JS, et al; Clinical Guidelines Committee of the American College of Physicians. Screening for Breast Cancer in Average-Risk Women: A Guidance Statement From the American College of Physicians. Ann Intern Med. 2019 Apr 16;170(8):547-560.
2. Andrews L, Mutch DG. Hereditary Ovarian Cancer and Risk Reduction. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol. 2017 May;41:31-48. doi: 10.1016/j.bpobgyn.2016.10.017.
3. Минимальные клинические рекомендации Европейского Общества Медицинской Онкологии (ESMO) Редакторы русского перевода: проф. С.А.Тюлядин, к.м.н. Д.А.Носов; проф. Н. И. Переводчикова, М.: Издательская группа РОНЦ им. Н. Н.Блохина РАМН, 2010- 436.