

Н.І. Кіцера¹, Я.В. Шпарик², Н.В. Гельнер¹

¹ Державна установа «Інститут спадкової патології НАМН України», м. Львів

² Львівський державний онкологічний регіональний лікувально-діагностичний центр

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНІ ТА КЛІНІКО-ГЕНЕАЛОГІЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ СЕРЕД ЖІНОК-БЛИЗНЮКІВ ІЗ СІМЕЙНИМ РАКОМ ГРУДНОЇ ЗАЛОЗИ

В Україні рак грудної залози (РГЗ) займає провідне місце серед жіночих онкологічних хвороб. Загальна частота народження близнюків становить приблизно 1%, з них близько 1/3 припадає на монозиготних близнюків.

Метою нашої роботи був аналіз найпоширеніших мутацій в генах *BRCA1/2* серед жінок-близнюків з РГЗ, які мають обтяжений сімейний анамнез щодо даної патології.

Матеріали і методи: зразки ДНК та родоводи у 140 пацієнтів з діагнозом РГЗ, які лікувалися в Львівському державному онкологічному регіональному лікувально-діагностичному центрі у 2008-2015 рр. Молекулярно-генетичний метод визначався наявністю сім мутацій в гені *BRCA1* (185delAG, 4153delA, 5382insC, 188del11, 5396 +1 G> A, 185InsA, 5331 G> A) і 3 мутацій гена *BRCA2* (6174delT, 6293S> G, 6024delTA).

Результати. Серед 140 пацієток із РГЗ було 5 пар близнюків (10 жінок, з них – 8 хворих на РГЗ). Восьмеро жінок були дизиготними близнюками та двоє – монозиготними близнюками.

Серед двох пар дизиготних та однієї монозиготної пари близнюків обоє сестер мали РГЗ (шестеро хворих жінок). Ще у двох парах дизиготних близнюків хворіли молодші сестри віком 42 та 45 років відповідно (двоє хворих жінок).

Мутація 5382InsC в гені *BRCA1* була діагностована в старшій сестри з дизиготних близнюків у віці 45 років з РГЗ, проте у молодшій сестри з таким ж діагнозом у віці 48 років вище вказаних мутацій не виявлено.

Серед однієї пари монозиготних близнюків в старшій сестри віком 40 років, яка проживала закордоном була встановлена рідкісна мутація в гені *BRCA2* повним сенквенуванням геному. У молодшій сестри РГЗ діагностовано у віці 41 рік, проте нажалі їй не могли провести таке ж дослідження в Україні.

При клініко-генеалогічному аналізі встановлено, що РГЗ мали матері, бабусі, тітка та племінниця близнюків. Окрім того, в родинях зустрічалися інші види раку у родичів - горла, шлунка, підшлункової залози, внутрішніх органів тощо.

ВИСНОВОК

Серед 5 пар жінок-близнюків (де вісім жінок мали РГЗ) мутація в гені *BRCA1* виявлена в одному випадку. Добре зібраний клінічний та генеалогічний аналіз мають одне з вирішальних значень для молекулярно-генетичних досліджень.