



Наши гены против нас?

Так уж в природе случается, что в генах происходят мутации. Например, мутации генов BRCA1 и BRCA2 связаны с высочайшим риском рака молочной железы. Он может составлять 70–80%! И, что самое неприятное, развивается такой рак стремительно и ведет себя агрессивно

Пока практическая медицина не умеет влиять на генетические мутации. Но, к счастью, в XXI веке она в состоянии обеспечивать профилактику. В данном случае профилактика – генетический анализ. И, если он показывает мутацию, решение нужно принимать срочно.

Всем ли нужно сдать такой анализ? Где его можно сделать, и как действовать дальше? Успешно ли лечится генетический рак молочной железы?

Об этом рассказывает руководитель отделения онко-

маммологии НМИЦ хирургии им. А.В. Вишневского, хирург-онколог, маммолог, доцент, врач высшей категории, кандидат медицинских наук Наталья Германович.

Кому нужно пройти генетическое исследование

Итак, если есть мутации генов BRCA1 и BRCA2, риск рака молочной железы чрезвычайно возрастает и может составлять 70–80%.

Значит ли это, что исследование генетического профиля

нужно пройти всем без исключения? Не значит. А кому нужно?

- Женщинам, у которых в семье были заболевания раком молочной железы, яичников, кишечника, поджелудочной железы.

- Молодым пациенткам 25–35 лет, у которых выявлен рак, – даже если семейный анамнез у них благополучный.

Большему риску подвержены пациентки, у которых раком болели родственницы по женской линии. Со стороны отца – гораздо в меньшей степени.

Могут ли обнаружиться мутации генов, если у близких родственников рака не было? Увы, могут. Женщина вполне может оказаться первой в семье, у кого возник рак молочной железы, ассоциированный с поломкой в гене.

Стоит ли сделать генетический тест, если семейный анализ нормальный, но тревога не покидает? Если женщина регулярно и успешно проходит все профилактические процедуры, то необходимости в нем нет. (Повторю – регулярно и успешно!) Но если мысли на эту тему не дают спокойно жить – стоит.

Как и где делают генетические тесты?

Для того чтобы определить, есть ли мутации, проводят секвенирование генов.

Если совсем простыми словами, ДНК разделяют на кусочки и исследуют на предмет поломки. Изучать можно разный биоматериал (кровь, сегмент новообразования и др.) и разными способами.

В числе этих способов – ПЦР-диагностика и метод NGS. Второй – более сложный, расширенный, информативный, детальный. И дорогой. ПЦР-диагностику частых мутаций генов BRCA1 и BRCA2 проводит большое число лабораторий в стране. NGS – только крупные генетические лаборатории.

NGS-анализ рекомендуют пациенткам с генетической предрасположенностью. Напомню, это означает, что у женщины есть близкие родственники младше 50 лет со следующими онкозаболеваниями: рак молочных желез, рак яичников, рак поджелудочной железы, рак толстой кишки, рак грудной железы у мужчины.

Можно ли сдать анализ бесплатно?

Сдать анализ на BRCA1 и BRCA2 бесплатно можно в двух случаях: