

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ИНЗ 999999999

Иванова И.И. обследована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» по профилю 1244ГП:

В ходе исследования проанализированы гены:

- BRCA1 (с.185delA>G, с.300T>G, с.2080delA, с.2080insA, с.4154delA, с.5382insC);
- BRCA2 (с.6174delT);
- CHEK2 (IVS2+1G>A, с.1100delC);
- NBN (с.657del5).

Мутации в анализируемых генах позволяют определить предрасположенность к семейным формам рака молочной железы и/или яичников.

Гены BRCA1, BRCA2 являются генами онкосупрессорами, кодируют синтез белков, которые играют важную роль в процессах репарации (восстановления) ДНК, функционально препятствуя развитию рака молочной железы (РМЖ) и яичников. Мутации этих генов приводят к опухолевой трансформации клеток, преимущественно, в тканях молочной железы и яичников.

Вероятность развития РМЖ у женщин-носительниц мутаций в генах BRCA1, BRCA2 достаточно высокая и составляет 50-80%.

Мутации в генах CHEK2 и NBN в большей степени ассоциированы с риском развития РМЖ.

Мужчины – носители мутаций в генах BRCA1, BRCA2 также относятся к группе высокого риска по развитию рака простаты и органов желудочно – кишечного тракта.

ДНК	Фамилия, И.О.	BRCA1	BRCA2	CHEK2	NBN
0000	Иванова И.И.	N/N	N/N	N/N	N/N

При исследовании образцов ДНК в генах BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBN мутаций, ответственных за развитие семейных форм рака, **не обнаружено**.

Однако важно понимать, что отсутствие частых мутаций в генах BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBN, ответственных за развитие наследственных форм рака полностью не исключает вероятность развития заболевания, т.к. существуют также ненаследственные формы патологии.

Учитывая анкетные данные, рекомендуется:

- 1.Профилактические осмотры специалистов: маммолога, гинеколога.
- 2.Контроль уровня онкомаркеров.
- 3.УЗИ органов малого таза, молочных желез не реже 1 раза в год.
- 4.При необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача-генетика-онколога.