



ТОВ "Нано Технології в Медицині"  
Україна, м. Київ, вул. Антоновича, 68  
+38 (044) 200-82-51  
lifecode.com.ua  
info@lifecode.com.ua



ПАЦІЄНТ:

Дата народження:

Замовлення: 24BRXXX

Виконано: 19.02.2024

Стать: жіноча

## Виконане дослідження:

\*Назва послуги: OncoRisk BRCA Plus

\*Досліджувані гени: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53;

\*Виявлена мутація: BRCA2 с.6998dup (р.Pro2334fs)

## Консультація за результатами генетичного дослідження

### Загальна інформація

За результатами генетичного дослідження виявлена мутація BRCA2 с.6998dup (р.Pro2334fs). Ця мутація є рідкісним ймовірно патогенним варіантом та призводить до втрати функції білка brca2.

### Ризики розвитку онкологічних захворювань

Ризик до 70 років	Загальна популяція	Жінки з мутацією BRCA2
Рак молочної залози	7,1%	74%
Рак яєчників	<1%	12%
Рак підшлункової залози	<1%	Підвищений (2-3%)
Меланома	<1%	Підвищений (1-5%)

Ризик до 70 років	Загальна популяція	Чоловіки з мутацією BRCA2
Рак грудної залози	<1%	Підвищений (3-12%)
Рак передміхурової залози	7,2%	Підвищений (7-16%)
Рак підшлункової залози	<1%	Підвищений (3-5%)
Меланома	1,2%	Підвищений (2-6%)

## Ризики наявності мутації у родичів

Родичі 1-го ступеня спорідненості (батьки, рідні брати та сестри, діти) – 50%

Родичі 2-го ступеня спорідненості (тітки, дядьки, двоюрідні брати та сестри, племінники) – 25%

## Рекомендації

Враховуючи наявність мутації BRCA2, особистий та сімейний онкологічний анамнез, згідно з рекомендаціями NCCN (National Comprehensive Cancer Network, USA) пацієнтці рекомендовано:

1. У випадку рецидиву захворювання - консультація онколога з приводу застосування інгібіторів PARP (олапаріб та ін.) в подальшій терапії.
2. Для скринінгу раку молочної залози рекомендується щорічна мамографія з томосинтезом +/- МРТ з контрастуванням;
3. Враховуючи підвищений ризик розвитку раку підшлункової залози, рекомендується щорічне проведення магнітно-резонансної холангіопанкреатографії та/або ендоскопічного УЗД підшлункової залози. Такий скринінг значно підвищує виявлення РПЗ на ранніх стадіях, у той час як без скринінгу в більшості випадків він виявляється на 4-й стадії;
4. Рекомендується проведення BRCA-тестування родичам першого та другого ступеня спорідненості методом NGS.

*При наявності мутації у родичів, рекомендується:*

- Жінкам розглянути можливість проведення двосторонньої мастектомії з реконструкцією з метою зниження ризику розвитку раку молочної залози. При відмові від операції, для скринінгу раку молочної залози може застосовуватись щорічна мамографія з томосинтезом +/- МРТ з контрастуванням починаючи з 20 років;

- Жінкам, враховуючи високий ризик розвитку раку яєчників та відсутність ефективного скринінгу для його раннього виявлення, рекомендується проведення профілактичної сальпінго-оофоректомії (видалення яєчників та маткових труб) у віці до 45 років. Оскільки ця операція має серйозні наслідки для здоров'я, перед прийняттям рішення необхідна консультація онкогінеколога. При відмові від операції можливе щорічне проведення трансвагінального УЗД та дослідження онкомаркера СА-125, однак така тактика несуттєво покращує раннє виявлення раку яєчників;

- Жінкам та чоловікам, враховуючи підвищений ризик розвитку раку підшлункової залози, рекомендується щорічне проведення магнітно-резонансної холангіопанкреатографії та/або ендоскопічного УЗД підшлункової залози починаючи з 50 років.

**Шапочка Дмитро  
Олександрович  
молекулярний генетик**

19.02.2024

