



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: 23СХХХ

Виконано: 06.12.2023

Стать: чоловіча

Виконане дослідження:

*Назва послуги: OncoRisk Colorectal

*Досліджувані гени: APC, AXIN2, BMPR1A, CHEK2, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, PMS2, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53;

*Виявлена мутація: MLH1 с.122А>G (р. Asp41Gly)

Консультація за результатами генетичного дослідження

Загальна інформація

За результатами генетичного дослідження виявлена мутація MLH1 с.122А>G (р. Asp41Gly). Ця мутація є патогенним варіантом та призводить до втрати функції білка mlh1.

Ризики розвитку онкологічних захворювань

Ризик до 80 років	Середній вік виявлення при мутації MLH1	Носії мутації MLH1	Загальна популяція
Колоректальний рак	44 роки	46-61%	4,1%
Рак ендометрію	49 років	34-54%	3,1%
Рак яєчників	46 років	4-20%	1,1%
Уротеліальний рак нирки, сечоводів	59-60 років	0,2-5%	-
Рак сечового міхура	59 років	2-7%	2,3%
Тонкий кишечник	47 років	0,4-11%	0,3%
Рак шлунку	52 роки	5-7%	0,8%
Рак підшлункової залози	-	6,2%	1,7%
Рак жовчних шляхів	50 років	1,9-3,7%	-
Рак передміхурової залози	63 роки	4,4-13,8%	12,6%
Пухлини головного мозку	-	0,7-1,7%	0,6%

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 MLH1, особистий та сімейний онкологічний анамнез, згідно з рекомендаціями NCCN (National Comprehensive Cancer Network, USA) пацієнту рекомендовано:

1. Визначення статусу мікросателітної нестабільності (MSI/MMR). При підтвердженні MSI-H/dMMR – консультація клінічного онколога з приводу доцільності застосування імунотерапії в подальшому лікуванні;
2. Рекомендується проведення генетичного тестування родичам першого та другого ступеня спорідненості в рамках NGS-панелі, до якої входить ген MLH1. При виявленні мутації – повторна консультація генетика;

При виявленні мутації у родичів:

1. Враховуючи високий ризик розвитку колоректального раку, рекомендується проведення колоноскопії кожні 1-2 роки;
2. Враховуючи підвищений ризик розвитку раку ендометрію, жінкам рекомендується консультація онкогінеколога щодо симптомів, що можуть бути асоційовані із ним. Трансвагінальне УЗД та інші методи скринінгу раку ендометрію не є достатньо ефективними, однак, може бути розглянута можливість періодичної (раз на 1-2 роки) біопсії ендометрію. Для профілактики раку ендометрію також може бути розглянуто варіант профілактичної гістеректомії;
3. Враховуючи підвищений ризик розвитку раку яєчників та відсутність ефективного скринінгу для його раннього виявлення, жінкам може бути розглянуто опцію проведення профілактичної сальпінго-оофоректомії (видалення яєчників та маткових труб). 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;
4. Для скринінгу раку шлунку та тонкої кишки, рекомендується ФГДС кожні 2-4 роки починаючи з 30-40 років;
5. Враховуючи підвищений ризик розвитку раку підшлункової залози, можливе 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;
6. Чоловікам рекомендується стандартний скринінг раку передміхурової залози починаючи з 40 років;
3. Спеціальні рекомендації щодо скринінгу інших видів рак відсутні;

Шапочка Дмитро
Олександрович
молекулярний генетик

13.12.2023

