



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: 23BRXXX

Виконано: 26.12.2023

Стать: жінка

Виконане дослідження:

*Назва послуги: OncoRisk BRCA Plus

*Досліджувані гени: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53;

*Виявлена мутація: TP53 с.626_627del (p.Arg209fs)

Консультація за результатами генетичного дослідження

Загальна інформація

За результатами генетичного дослідження виявлена мутація TP53 с.626_627del (p.Arg209fs). Ця мутація є патогенним варіантом, призводить до втрати функції білка tp53 і асоціюється з синдромом Лі-Фраумені. Носійство мутацій в гені TP53 часто пов'язано з мутацією de novo, що виникла при заплідненні, або на ранніх етапах ембріогенезу (в таких випадках можлива наявність мозаїцизму, коли не всі клітини організму містять мутацію). В таких випадках у носіїв відсутній сімейний онкологічний анамнез. Таким чином, враховуючи відсутність сімейного анамнезу, найбільш ймовірно, що в даному випадку має місце мутація TP53 de novo. Також, враховуючи наявність мутації TP53, статус РМЗ в 2015 (ER-PR-HER2 3+) та в 2023 році (ER+PR+HER2-), найбільш ймовірним є не рецидив першого РМЗ, а розвиток нового РМЗ.

Ризики розвитку онкологічних захворювань

Ризик будь-якого раку до віку	Загальна популяція	Жінки з мутацією TP53
20 років	<1%	18%
30 років	<1%	49%
40 років	1,5%	77%
50 років	3,4%	93%

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 TP53, особистий та сімейний онкологічний анамнез, згідно з рекомендаціями NCCN (National Comprehensive Cancer Network, USA) пацієнту рекомендовано:

1. Розглянути можливість проведення ризик-знижуючої двосторонньої мастектомії з реконструкцією з метою зниження ризику рецидиву та розвитку нового раку молочної залози. При відмові від профілактичної операції, для скринінгу раку молочної залози може застосовуватись щорічна мамографія з томосинтезом +/- МРТ з контрастуванням;
2. Проведення системної терапії згідно зі стандартними рекомендаціям, оскільки мутації TP53 не впливають на тактику системної терапії;
3. Рекомендується утримуватись від променевої терапії, яка може спричинити розвиток сарком на опроміненій ділянці;
4. Для скринінгу сарком та інших пухлин – щорічне фізикальне обстеження онкологом з можливою опцією щорічного МРТ всього тіла;
5. Для скринінгу пухлин головного мозку – консультація невролога для підвищення обізнаності щодо можливої неврологічної симптоматики при пухлинах ЦНС. Також можливе щорічне МРТ дослідження голови окремим дослідженням, або як частини МРТ всього тіла;
6. Для скринінгу пухлин ЖКТ – колоноскопія та езофагогастродуоденоскопія кожні 2-5 років;
7. Для скринінгу лейкемій та лімфом – загальний аналіз крові кожні 4 місяці з консультацією онкогематолога;
8. Для скринінгу меланоми – щорічне обстеження онкодерматологом;
9. Інші опції скринінгу можуть застосовуватись в індивідуальному порядку за рекомендаціями онколога;
10. При плануванні родини можливо розглянути опцію екстракорпорального запліднення для відбору ембріону без мутації TP53;
11. Рекомендується проведення генетичного тестування родичам методом NGS до панелі якого входить ген TP53.

Більш детальну інформацію для родин з Синдромом Лі-Фраумені можна знайти на сайті Асоціації Синдрому Лі-Фраумені - <http://www.lfsassociation.org/>

Шапочка Дмитро
Олександрович
молекулярний генетик

28.12.2023

