



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: 16.02.2024

Стать: жіноча

Виконане дослідження:

*Назва послуги: OncoRisk BRCA Plus

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

*Виявлена мутація: CHEK2 с.470Т>С (р.Ile157Thr)

Консультація за результатами генетичного дослідження

Загальна інформація

За результатами генетичного дослідження виявлена мутація CHEK2 с.470Т>С. CHEK2 с.470Т>С є однією з розповсюджених патогенних мутацій CHEK2 з низькою пенетрантністю, що підвищує ризик розвитку раку молочної залози (переважно ER+) та колоректального раку.

Ризики розвитку онкологічних захворювань*

Ризик до 70 років	Загальна популяція	Жінки з мутацією CHEK2
Рак молочної залози	7,1%	20-44%
Колоректальний рак	1,6%	Підвищений (2-5%)

Ризик до 70 років	Загальна популяція	Чоловіки з мутацією CHEK2
Колоректальний рак	2,0%	Підвищений (3-6%)
Рак передміхурової залози	7,2%	Підвищений

*Вказано середні ризики для будь-яких патогенних і ймовірно патогенних варіантів в гені CHEK2. Ризики для мутації с.470Т>С є нижчими, але достовірно невідомо наскільки.

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

Згідно з рекомендаціями NCCN (National Comprehensive Cancer Network, USA) пацієнтці рекомендовано:

1. Продовження лікування згідно стандартних рекомендацій, оскільки мутації CHEK2 не впливають на тактику терапії РМЗ;
2. Для подальшого моніторингу та скринінгу раку молочної залози рекомендується застосування щорічної мамографія з томосинтезом +/- МРТ з контрастуванням. Ризик-знижуюча двостороння мастектомія на сьогоднішній день носіям мутацій CHEK2 не рекомендується з огляду на незначно підвищені ризики розвитку другої пухлини, однак ця опція може розглядатись індивідуально;
3. Враховуючи підвищений ризик розвитку колоректального раку, рекомендується проведення колоноскопії починаючи з 40 років, кожні 5 років;
4. Рекомендується проведення генетичного тестування кровним родичам. Родичам у яких буде виявлена мутація рекомендується проведення колоноскопії кожні 5 років, починаючи з 40 років, а жінкам додатково проведення щорічної мамографії з томосинтезом +/- МРТ з контрастуванням починаючи з 25 років.

Шапочка Дмитро
Олександрович
молекулярний генетик



23.02.2024

