



АССАМБЛЕЯ АКУШЕРОВ-ГИНЕКОЛОГОВ МОСКВЫ И МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ

ТЕЗИСЫ
Москва
27.10
2023

НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ АКАДЕМИЯ ИННОВАЦИОННОЙ И ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЫ В АКУШЕРСТВЕ И ГИНЕКОЛОГИИ

Москва, Novotel, ул. Новослободская, 23

Формат – гибридный. Онлайн-трансляция на сайте

www.umedp.ru

НАСЛЕДСТВЕННЫЙ РАК ЯИЧНИКОВ: ОТ ДИАГНОСТИКИ ДО ПРОГНОЗИРОВАНИЯ

УМАХАНОВА М.М., ГАДЖИЕВА З.К., ГАДЖИЕВА А.К.

ФГБОУ ВО «Московский государственный медико-стоматологический университет имени А.И. Евдокимова», Москва, Россия

HEREDITARY OVARIAN CANCER: FROM DIAGNOSIS TO PROGNOSIS

UMAKHANOVA M.M., GADJIEVA Z.K., GADJIEVA A.K.

Moscow State University of Medicine and Dentistry, Moscow, Russia gadjievazaza@mail.ru

В настоящее время во всем мире наблюдается тенденция к увеличению заболеваемости раком яичников, что связано с поздней диагностикой заболевания. Совершенствование системы прогнозирования и ранней доклинической диагностики этой патологии является одной из приоритетных задач современной онкогинекологии.

Цель. Изучение наследственного фактора у пациенток с раком яичников и их родственниц I и II степени родства.

Материалы и методы. Проведен проспективный анализ 23 пациенток с раком яичников в возрасте до 50 лет, отягощенным семейным и личным онкологическим анамнезом. Проведено полное клиническое обследование, исследование опухолевых онкомаркеров, лучевые методы исследования, а также молекулярно-генетическое исследование методом полногеномного секвенирования. При изучении личного анамнеза рак молочной железы отмечался у одной больной, рак эндометрия – у одной пациентки. Из семейного анамнеза: у сестер двух пациенток выявлен рак молочной железы, у сестры одной – рак яичников. Всем пациенткам выполнено оперативное вмешательство в объеме первичной циторедукции. По результатам морфологического исследования у 14 пациенток выявлена серозная аденокарцинома, у шести – эндометриоидная аденокарцинома и у трех – муцинозная аденокарцинома.

Результаты. Молекулярно-генетическое исследование показало, что у 10 из 23 обследованных пациенток с раком яичников были выявлены мутации в генах BRCA1/BRCA2, у одной – мутация в гене PTEN, у одной – мутация MAD1L1.

Учитывая аутосомно-доминантный тип наследования с высокой пенетрантностью, ранний возраст и выраженную генотипическую и фенотипическую гетерогенность рака яичников, нами было проведено полногеномное секвенирование у 12 родственниц I и II линии родства (мать, сестра, дочь) пациенток с раком яичников. Из 12 родственниц у семи выявлена мутация в генах BRCA1/BRCA2, у одной – мутация в гене PTEN, а у одной – MAD1L1. У остальных мутаций не обнаружено.

Выводы. Проведенное исследование показало, что молекулярно-генетическое исследование позволяет выявить и уточнить характер мутации в генах и будет способствовать выбору дальнейшей тактики ведения родственниц пациенток с раком

яичников. Отрицательный результат генетического тестирования позволяет исключить высокий генетически детерминированный риск развития рака яичников, что является важным фактором для снятия тревожности и психоэмоционального дискомфорта в случае отсутствия семейной мутации.

Краткое резюме на русском языке

Наследственный рак яичников, ассоциированный с мутациями в генах BRCA1/BRCA2, – самое частое аутосомно-доминантное заболевание. Ранняя диагностика рака яичников представляет собой важную проблему в онкогинекологии. Целью нашего исследования явилось изучение наследственного фактора у пациенток с раком яичников и их родственниц I и II линии родства. Отрицательный результат генетического тестирования позволяет исключить высокий генетически детерминированный риск развития рака яичников.

Краткое резюме на английском языке

Hereditary ovarian cancer associated with mutations in the BRCA1/BRCA2 genes is the most common autosomal dominant occurrence. Early diagnosis of ovarian cancer is an important problem in oncogynecology. The aim of our study was to study the hereditary factor in patients with ovarian cancer and their relatives of I and II lines of kinship. A negative result of genetic testing makes it possible to exclude a high genetically determined risk of developing ovarian cancer.