

## Divdesmit sešu gēnu paneļa testēšanas nozīme krūts un / vai olnīcu vēža slimniecēm

Jeļena Maksimenko<sup>1</sup>, Arvīds Irmejs<sup>1</sup>,  
Genadijs Trofimovičs<sup>2</sup>, Edvīns Miklaševičs<sup>1</sup>

Rīgas Stradiņa universitāte, Latvija

<sup>1</sup> Onkoloģijas institūts

<sup>2</sup> Ķirurģijas katedra

**Ievads.** BRCA1 ciltstēva mutācijas ir atklātas 3,77 % no secīgiem krūts vēža gadījumiem un 9,9 % no secīgiem olnīcu vēža gadījumiem. Mutāciju atklāšana krūts un olnīcu predisponējošos gēnos var ietekmēt krūts un olnīcu vēža pacienšu ārstēšanas taktiku.

**Darba mērķis, materiāls un metodes.** Pētījuma mērķis ir noskaidrot mutāciju prevalenci 26 krūts un olnīcu vēža predisponējošos gēnos (*ATM, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FAM175A, MEN1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, XRCC2*).

Pētījumā tika iekļauti pieci pacienti ar pozitīvu ģimenes anamnēzi: trīs pacientes ar primāru krūts vēzi, viena paciente ar olnīcu vēzi un viena paciente ar primāru krūts un olnīcu vēzi. Trijos no pieciem (60 %) gadījumiem iepriekš testētās *BRCA1* ciltstēva (5382insC, 4153delA, 300T > G) mutācijas netika atklātas. Visos piecos gadījumos veikta 26 krūts un olnīcu vēža predisponējošo gēnu izmeklēšana, izmantojot nākamās paaudzes sekvencēšanas metodes.

**Rezultāti.** Četros no pieciem (80 %) gadījumiem tika diagnosticētas klīniski nozīmīgas neciltstēva mutācijas *BRCA1* vai *BRCA2* gēnā: trīs (75 %) *BRCA1* gēna mutācijas, viena (25 %) *BRCA2* gēna mutācija. Vienā gadījumā tika diagnosticēta nenoteiktās klīniskās nozīmes mutācija *RAD50* gēnā.

**Secinājumi.** Krūts vai olnīcu vēža gadījumos ar pozitīvu ģimenes anamnēzi vai citiem raksturīgajiem kritērijiem, kuros nav atklātas *BRCA1/2* gēnu ciltstēva mutācijas, ir jāpiedāvā 26 krūts un olnīcu vēža predisponējošo gēnu testēšana.