

***CDH1* gēna mutācija pacientiem ar pārmantotu kuņģa vēzi**

***Jeļena Pogodina*^{1,2,3}, *Dace Bērziņa*^{1,3},
Genādijs Trofimovičs^{2,3}, *Edvīns Miklaševičs*^{1,3}**

¹ *Rīgas Stradiņa universitāte, Onkoloģijas institūts, Latvija*

² *Rīgas Stradiņa universitāte, Ķirurģijas katedra, Latvija*

³ *Paula Stradiņa Klīniskā universitātes slimnīca, Latvija*

Ievads. Pārmantots difūzs kuņģa vēzis ir autosomāli dominantais sindroms, kas saistīts ar mutāciju *CDH1* gēnā. Pēc literatūras datiem, apmēram, 25–40% pacientu, kuri atbilst definētajiem pārmantotā kuņģa vēža klīniskajiem kritērijiem, atrod šo gēna mutāciju. *CDH1* gēna mutācija paaugstina risku dzīves laikā saslimst ar kuņģa vēzi vairāk nekā 80% vīriešu un sieviešu 80 gadu vecumā. Latvijā nav datu par pacientiem, kuriem būtu atrasts šāds gēna defekts. Tāpēc ļoti būtiski identificēt pārmantotā kuņģa vēža pacientus un veikt DNS izmeklēšanu *CDH1* gēna mutācijas noteikšanai.

Darba mērķis. Noteikt *CDH1* gēna mutāciju pacientiem, kuri atbilst definētajiem pārmantotā kuņģa vēža klīniskajiem kritērijiem.

Pētījuma grupa un metodes. 26 pacientiem ar histoloģiski apstiprinātu kuņģa vēzi, kas atbilst definētajiem pārmantotā kuņģa vēža klīniskajiem kritērijiem, tika veikta *CDH1* gēna analīze. *CDH1* gēna polimorfisma detekcijas noteikšanai tika pielietota DHPLC metode un DNS sekvenēšana.

Rezultāti. Pārmantotā kuņģa vēža diagnostikas vidējais vecums ir 52 gadi (24–82 gadi). No 26 pacientiem trim tika konstatēta atbilstība I tipam (divi histoloģiski apstiprināti kuņģa vēža gadījumi ģimenē 1. un 2. pakāpes radniekiem, vienā no gadījumiem pacients diagnozes brīdī bija jaunāks par 50 gadiem); 12 pacientiem tika konstatēta atbilstība II tipam (trīs vai vairāk histoloģiski apstiprināti kuņģa vēža gadījumi ģimenē 1. un 2. pakāpes radniekiem, neatkarīgi no pacientu vecuma diagnozes brīdī); 11 pacientiem tika konstatēta atbilstība III tipam – pacienti ir jaunāki par 40 gadiem, ieskaitot indivīdus ar negatīvu ģimenes onkoloģisko anamnēzi. Visiem pacientiem histoloģiski apstiprināta zemu diferencēta adenocarcinoma. Septiņiem pacientiem (26,9%) tika atrasta 3'UTR + 54 C>T (rs181026) mutācija *CDH1* gēnā.

Secinājums. Rezultāti liecina, ka 26,9% gadījumu pārmantots kuņģa vēzis saistīts ar *CDH1* gēna mutāciju, kas atbilst literatūras datiem.