

*Молекулярная диагностика в ГАУЗ «КДЦ РК: Новая генетика (геномика), возможности ранней диагностики рака молочной железы*

Мультифакториальные болезни (болезни с наследственной предрасположенностью) - болезни, которые развиваются в результате взаимодействия определенных генетических факторов и специфических воздействий факторов окружающей среды. Особенностью многих вариантных генов является то, что они могут долгое время никак себя не проявлять. Патологические симптомы могут возникнуть при дополнительных условиях (особенности питания, беременность, прием лекарств, образ жизни и т. д.).

Выяснение этих дополнительных условий помогает эффективно предотвращать развитие заболеваний и их осложнений у носителей вариантных генов. В настоящее время хорошо изучен наследственный рак молочной железы, выявлены генетические дефекты, приводящие к его возникновению.

Возраст и наличие заболеваний раком молочной железы (РМЖ) у ближайших родственников являются главными факторами риска развития этого заболевания. Известно, что наличие мутаций генов BRCA1 и BRCA2 связано с высоким риском развития наследственного РМЖ и рака яичников (РЯ). Известно, что у 30% пациенток, у которых в семьях были случаи заболевания раком молочной железы, имеют мутации генов BRCA1 и BRCA2. В этом случае риск развития рака молочной железы очень высок - от 60 до 85% (при среднем популяционном показателе 5-7%). У носительниц этих мутаций риск развития рака яичников – от 27 до 60%(при среднем популяционном показателе до 1%).

С целью ранней диагностики, выбора тактики лечения и профилактики проводится ДНК-тестирование генов предрасположенности к раку молочной железы. Современные технологии (ПЦР- диагностика) эти дефекты могут диагностировать на молекулярном уровне.

В настоящее время в ГАУЗ «КДЦ» проводится методом ПЦР в режиме реального времени биохимическое исследование биоценоза урогенитального тракта у женщин и мужчин (ФЕМОФЛОР).

В плане диагностического центра – внедрение ПЦР диагностики онкогенов BRCA1 и BRCA2 для определения генетических полиморфизмов, ассоциированных с риском развития рака молочной железы.

Приглашаем к сотрудничеству акушер-гинекологов, онкологов, терапевтов и других специалистов медицинских организаций республики.