

## Молекулярно-генетическое тестирование по профилю «Рак предстательной железы»

Ф.И.О. пациента:

Результат анализа №:

Дата рождения пациента:

Дата выдачи:

Пол:

Направляющее учреждение:

### Результаты генетического тестирования

Ген	Полиморфизм/мутация	wt/wt	wt/ variation	variation/ variation	Генотип
<b>Онкомаркеры</b>					
<b>BRCA1</b>	185delAG (rs80357783),300TG (rs28897672), 4153delA (rs80357711),4158AG (rs28897689), 5382insC(rs80357906),2080delA (rs80357522), 3819del5 (rs80357609),3875del4 (rs80357868)	√			wt/wt
<b>BRCA2</b>	6174delT (rs80359550), POL_GF_09, POL_GF_10	√			wt/wt
<b>CHEK2</b>	1100delC (rs555607708)	√			wt/wt
<b>Casp8</b>	CTTACT/del (rs3834129)	√			N/N
<b>AR</b>	8q24 G>T (rs6983267)	√			G/G
<b>AR</b>	(CAG) (6-40), X хромосома	√			22

### Заключение:

По данному исследованию патологических мутаций в генах **BRCA1**, **BRCA2**, **CHEK**, **Casp8**, **AR**, повышающих риск возникновения рака простаты, а также способствующих более агрессивному течению заболевания, **не выявлено**.

## Рак предстательной железы

Одним из самых часто встречающихся онкологических заболеваний, диагностируемых у мужчин, является рак простаты. Развиваясь в периферических отделах предстательной железы, длительное время не вызывает каких-либо клинических проявлений, что затрудняет своевременную диагностику и повышает риск неблагоприятных исходов.

Точные причины данного заболевания неизвестны. Отмечается повышение частоты появления этой опухоли с увеличением возраста у мужчин. Многие исследователи поддерживают гормональную гипотезу развития рака простаты. Существенный вклад в прогноз возникновения данного злокачественного новообразования вносит генетическая предрасположенность.

Наличие патогенных вариантов генов BRCA1, BRCA2, CHEK, Casp8, AR повышает риск развития рака простаты, а также способствует более агрессивному течению заболевания.

Также обнаружение мутации в гене BRCA2 позволяет правильно определять тактику лечения для пациентов, у которых опухоль уже появилась, благодаря существованию таргетных препаратов, которые эффективно воздействуют на BRCA-ассоциированные опухоли.

Поэтому генетическое тестирование является важным шагом в диагностике рака предстательной железы, которое позволяет осуществить превентивную диагностику для успешного лечения еще до появления клинических симптомов.

### **Дополнительными факторами риска развития рака простаты являются:**

- Возраст: считается основным фактором риска. Вероятность развития опухоли у мужчин до 40 лет составляет 1 на 10 000 случаев, у 40–60 лет — 1 на 100, а у мужской половины после 65 лет вероятность развития опухоли увеличивается до 1 на 8 случаев.
- Семейный анамнез: случаи выявления (особенно у близких родственников) рака простаты в молодом возрасте, а также наличие РМЖ и рака яичников в родословной.
- Расовая принадлежность: у афроамериканских мужчин почти вдвое повышаются риски возникновения раковой опухоли простаты.
- Национальность. Раковая опухоль в предстательной железе больше распространена в Северной Америке и в Европе, в ее северо-западной части, чем в других местах.
- Ионизирующее облучение
- Малоподвижный образ жизни
- Переохлаждение
- Курение

### **Другие потенциальные факторы риска:**

- ЗППП
- Хронические воспалительные процессы предстательной железы
- Диета, содержащая много жиров, особенно животного происхождения. А также высокий уровень кадмия в пище (содержится в продуктах, выращенных с применением гормональных средств)

Ген	Ваш генотип	Кодируемый белок и его функция	Интерпретация
<b>BRCA1</b>	wt/wt	Ген BRCA1 кодирует ядерный фосфопротеин, который играет роль в поддержании стабильности генома, а также действует как супрессор опухолей. Аллель риска ассоциирован с раком молочной железы, раком яичников, раком простаты, а также с семейной историей раковых заболеваний, повышением риска онкологических заболеваний при приеме пероральных контрацептивов.	Популяционный вариант
<b>BRCA2</b>	wt/wt	Ген BRCA2 кодирует аминокислотную последовательность ядерного белка, который участвует в регуляции репарации (повреждения) ДНК и размножения клеток. В интактном (немутантном) состоянии ген BRCA2 выступает в качестве супрессора опухоли и обеспечивает целостность генома. Мутации гена BRCA2 приводят к хромосомной нестабильности и злокачественной трансформации клеток молочной железы, яичников, предстательной железы и других органов.	Популяционный вариант
<b>CHEK2</b>	wt/wt	Ген CHEK2 кодирует фермент чекпоинт-киназу 2, которая принимает участие в контроле клеточного цикла, осуществляет блокирование клетки в фазе G1 в ответ на повреждения ДНК, и выступает как супрессор злокачественной трансформации клеток.	Популяционный вариант
<b>Casp8</b>	N/N	Ген Casp8 кодирует каспазу 8 – регуляторный белок, цитозольная протеаза, основная и наиболее изученная функция которого – участие в апоптозе. «Запуск» каскада с каспазой-8 связан с взаимодействием рецептора Fas с Fas-лигандом – трансмембранным белком, который относится к факторам некроза опухоли (TNF).	Популяционный вариант
<b>AR</b>	G/G	Ген AR кодирует белок, являющийся рецептором андрогенов, который функционирует как фактор транскрипции, активируемый стероидными гормонами.	Популяционный вариант
	22	В клетках семенников, простаты, кожи и других тканях содержатся андрогеновые рецепторы, чувствительность которых зависит от количества повторов CAG (при увеличении количества этих повторов, чувствительность рецепторов снижается). Короткие CAG-повторы (<16-18) ассоциированы с повышенной чувствительностью к андрогенам, а также с увеличением риска развития рака предстательной железы.	Популяционный вариант

**Обратите внимание, что:** Результаты генетического тестирования следует интерпретировать совместно с клинико-лабораторными данными, а также с учетом семейного анамнеза.

**Рекомендовано:**

Консультация лечащего врача по результатам исследования.

**Анализ проводили:**

Биолог:

Врач-генетик