**Диагностика генетической предрасположенности к раку молочной железы**

Одним из наиболее распространённых женских онкозаболеваний считается рак молочной железы. По статистике, каждая восьмая женщина имеет повышенный риск возникновения такой опасной болезни. Часто это связано с наследственной предрасположенностью, а точнее – с определёнными генами, склонными к мутации. Определить степень риска можно с помощью комплекса анализов, которые делают один раз в жизни, чтобы получить полную картину ваших сильных и слабых генетических сторон.

**Соматическая и генеративная мутация: чем они принципиально различны?**

По принципу возникновения разделяют два типа мутации: генеративную и соматическую. Первая происходит в половых клетках (гаметах), её особенность в том, что все изменения генома передаются потомству. Именно этот тип будет рассматриваться при генетической диагностике, если вы решите провести такое исследование. Второй вариант мутации – соматическая, касается всех остальных клеток тела, возникает на ранней стадии развития ткани, тогда генетическому изменению бывает подвержена целая колония клеток какого-то органа.

**Гены BRCA1 и BRCA2: основная информация о них. Передаётся ли эта предрасположенность только по женской линии? Может ли мужчина унаследовать РМЖ**

За возникновение рака молочных желёз и яичников отвечают такие гены, как BRCa1 и BRCa2 (англ. BReast Cancer – рак груди). Если у вас наблюдается изменение генетической цепочки, то это может привести к увеличению риска заболевания в 10-15 раз. Сегодня медицине уже известны сотни герминальных мутаций этого супрессора опухолей.

Примечательно, что гены могут передаваться как по материнской линии, так и от отца. Это значит, что онкология грудных желёз у мужчин тоже возможна, но частота таких случаев составляет всего 1% от общего числа заболеваний. Вероятность наследования BRCa1 и BRCa2 где-то 50%, а при обнаружении факта передачи риск возникновения самой болезни может колебаться в пределах 40-80%.

**Взаимосвязь с некоторыми редкими генетическими отклонениями: синдром Коудена, синдром Ли-Фраумени, синдром Петц-Егерса.**

Существуют и другие генетические факторы, косвенно влияющие на возникновение рака молочной железы. К примеру, онкогенная функция (тоже мутация) гена PTEN приводит к развитию множественных доброкачественных опухолей, которые со временем способны перерождаться. Нарушение PTEN вызывает такие заболевания, как синдром Коудена или Лермит-Дуклос.

Если вы получили по наследству изменённый ген р53, то, скорее всего, могут проявиться симптомы синдрома Ли-Фраумени. Функция этого гена заключается в контроле над процессом деления клеток. Он выделяет специальный белок, который заставляет мутирующие клетки погибать до момента деления. Патология р53 приводит к стихийному возникновению новообразований, которые в 80% случаев трансформируются в злокачественные. В отношении синдрома Ли-Фраумени очень важна ранняя диагностика, поэтому при малейших подозрениях на наследственную причину недомогания, незамедлительно обращайтесь в наш Многопрофильный медицинский центр «ВитаМед» к специалисту-генетику.

Синдром Петца-Егерса также имеет в своей основе генетический фактор. Это заболевание вызвано мутирующим геном STK11, которое проявляется возникновением пигментации на слизистых и одновременно полипозом кишечника. В редких случаях полипы способных перерождаться.

**Как проводятся генетические тесты, тестирование " генов предрасположенности"**

Генетическое тестирование, по сути, является исследованием вашего ДНК. Теоретически для этой цели подойдёт любой образец ткани:

* кожи;
* волос;
* ногтей;
* костей;
* слюны.

На практике же у вас возьмут венозную кровь, из которой с помощью лабораторного анализа выделяется ДНК. Вы заполняете анкету с наводящими вопросами, предназначенными для интерпретации генетической картины. Методики исследования генов разные и зависят от:

* типа мутации;
* размера генов;
* характера кодирующей последовательности.

Эти методы могут сочетаться или, наоборот, выборочно выделяться для решения какой-то узкой задачи.

Всю полученную информацию тщательно анализирует врач-генетик нашего центра, сопоставляя результат с данными вашей анкеты и, возможно, с анализами других специалистов-медиков. Это даёт полную картину всех рисков заболевания рака молочной железы, а также возможность предупредить или избежать опасной болезни с помощью профилактических мер.

Особенно это важно для тех, кто входит в группу риска. Обнаружение генов-супрессоров опухолей ещё не означает неизбежности заболевания, это только повышенная вероятность.

Поверьте, если вы будете знать о риске, как показывает практика, то сами поменяете свой образ жизни:

* бросите курить;
* принимать препараты, которые могут вам навредить;
* начнете заниматься спортом и т.д.

Лечебно-профилактические мероприятия в контексте этой проблемы способны во многом снизить риск онкологии.

**Кому желательно пройти такой тест заблаговременно.**

Тестирование наследственной предрасположенности к возникновению рака молочной железы нужно пройти в случае, если:

* у вас или у членов вашей семьи были случаи подобного заболевания;
* у ваших ближайших родственников находили мутации генов BRCa1 и BRCa2;
* необходимость убедиться в отсутствии риска.

**Кто попадает в самую большую группу риска по генетической предрасположенности к РМЖ.**

* Если вам в прошлом был поставлен диагноз злокачественного образования, следует в обязательном порядке провести исследование в нашем центре на мутации генов. Вы относитесь к категории, которая находится в самой большой группе риска, поскольку возникновение любой патогенной опухоли повышает вероятность заболевания молочной железы в 3-4 раза.
* Вторым фактором, требующим особого внимания к своему здоровью, является преклонный возраст.  Если вы перешагнули рубеж 50 лет, то можете отнести себя к категории особо повышенного риска. Семьдесят семь процентов всех выявленных случаев составляют пациентки пожилого возраста.
* Обнаружение онкологии у одного из членов вашей семьи является прямым показанием для полного генетического обследования всех ближайших родственников. Ваши сестры, матери и бабушки получают двойной риск возникновения опухоли. Если в вашей семье обнаружено злокачественное образование в молочной железе у двоих представителей рода, то вероятность заболевания для остальных членов увеличивается в пять раз.
* Обнаружение доброкачественных новообразований в молочной железе является серьёзным поводом, чтобы взять под контроль своё здоровье. При этом диагностика наследственной предрасположенности поможет вам многое прояснить и совместно с врачами нашего центра выработать правильную тактику лечения.

Отсутствие в группах риска, к сожалению, не гарантирует того, что вам никогда не придётся столкнуться с этой проблемой. Стрессы, хроническая усталость, недосыпание и гормональные сбои, алкоголь и курение, избыточное потребление ультрафиолетовых лучей, — всё это может способствовать негативным наследственным факторам.

Если вы бережёте себя и заботитесь о своём будущем, то диагностика генетической предрасположенности к раку молочной железы и грамотная консультация специалиста-генетика станут тем шагом, который поможет правильно оценить риски и, исходя из этого, структурировать свой образ жизни.

Сотрудники нашего центра — профессионалы с большим опытом работы. Они внимательно проведут первую консультацию, сделают точное назначение на тестирование нужных гормонов, а затем назначат эффективное лечение или действенную профилактику.

Не стоит избегать визита из-за страха «плохой» информации. Любые данные, полученные вовремя, с применением правильных методик обернутся для вас сохранением здоровья, а может и жизни! Не откладывайте и звоните прямо сейчас.