© Коллектив авторов, 2021
УДК 618.19
DOI 10.37469/0507-3758-2021-67-4-579-583

А.Е. Васильев[1], Г.А. Янус[2, 3], Е.Н. Суспицын[2, 3], А.Г. Иевлева[2, 3], Т.Н. Соколова[3], И.В. Бизин[3], А.П. Соколенко[2, 3], Е.В. Преображенская[2, 3], В.И. Ни[3], Т.А. Лайдус[3], С.А. Чуйнышена[2], Ю.А. Горгуль[2], С.Н. Алексахина[3], А.А. Михетько[3], Е.Н. Имянитов[2, 3, 4]

Случай рака молочной железы у носительницы патогенной мутации в гене *PMS2*

[1] ГБУЗ ООКОД, г. Оренбург
[2] Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет, Санкт-Петербург
[3] ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Петрова», Санкт-Петербург
[4] Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова, Санкт-Петербург

Рак молочной железы (РМЖ) — нетипичное проявление для синдрома Линча. Вопрос о степени риска развития РМЖ у носительниц патогенных мутаций в генах синдрома Линча (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2) остается открытым. Кроме того, известно, что часть новообразований молочной железы у больных этим синдромом патогенетически связана с наследственной мутацией, а часть возникает совершенно независимо от наследственных дефектов генов системы репарации неспаренных оснований ДНК. При случайном обнаружении таких мутаций у больных РМЖ каждый раз требуется тщательная дифференциальная диагностика между этими категориями опухолей, причем вопрос этот носит сугубо практический характер, так как могут потребоваться изменения в тактике лечения. В данной работе приведено описание клинического случая РМЖ, возникшего у носительницы патогенной мутации в гене PMS2, выявленной случайно. Приведено описание молекулярно-генетических методов: анализа микросателлитных маркеров, выявления «потери гетерозиготности», позволивших в данном наблюдении отнести новообразование к категории случаев, развившихся вне всякой связи с имеющимся у пациентки синдромом Линча.

Ключевые слова: аденокарцинома, рак молочной железы, микросателлитная нестабильность, «потеря гетерозиготности», PMS2, синдром Линча, система репарации неспаренных оснований ДНК

A.E. Vasiliev[1], G.A. Yanus[2, 3], E.N. Suspitsin[2, 3], A.G. Iyevleva[2, 3], T.N. Sokolova[3], I.V. Bizin [3], A.P. Sokolenko [2, 3], E.V. Preobrazhenskaya [2, 3], V.I. Ni [3], T.A. Laidus [3], S.A. Chuinyshena [2, 3], Yu.A. Gorgul [2], S.N. Aleksakhina [3], A.A. Mikhetko [3], E.N. Imyanitov [2, 3, 4]

A case of breast cancer in *PMS2* mutation carrier

[1] Orenburg Regional Clinical Oncology Center, Orenburg
[2] Saint-Petersburg State Pediatric Medical University, Saint Petersburg,
[3] N.N. Petrov National Medical Research Centre of Oncology, Saint Petersburg,
[4] I.I. Mechnikov North-Western Medical University, Saint Petersburg

Breast cancer (BC) is not a typical manifestation of Lynch syndrome. The existence and extent of excessive breast cancer risk in carriers of pathogenic mutations in the Lynch syndrome-associated genes (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2) remains an open question. In addition, it is known that some of the breast neoplasms in patients with this syndrome are causally linked to the hereditary mutation, and some arise completely independently of the hereditary defect in the gene of the DNA mismatch repair system. In the case of accidental detection of such germline mutations in breast cancer patients, a thorough differential diagnosis between these categories of tumors is required, and the result of it is actionable, requiring changes in the management. This is a report of a case of breast cancer that arose in a carrier of a pathogenic mutation in the PMS2 gene, which was an accidental finding. The description of molecular genetic diagnostics is given: the microsatellite markers assessment and the detection of «loss of heterozygosity» allowed to classify the neoplasm in a category of cases that developed without any causal link to the patient›s Lynch syndrome.

Key words: adenocarcinoma, breast cancer, microsatellite instability, «loss of heterozygosity», PMS2, Lynch syndrome, DNA base repair system