

## ROLUL FACTORULUI GENETIC ÎN DEPISTAREA CANCERULUI MAMAR

**Adriana Munteanu**

Conducător științific: Lilia Bacalîm

Catedra de oncologie, USMF „Nicolae Testemițanu”

**Introducere.** Mutațiile la nivelul genelor BRCA1 și BRCA2 au o conexiune directă cu creșterea riscului de dezvoltare a cancerului mamar. Testarea alterării somatice a genelor BRCA1 și BRCA2 este un indiciu pentru recunoașterea predispoziției genetice de dezvoltare a cancerului mamar și cunoașterea tiparelor de pacienți cu risc crescut de a dezvolta cancer de sân. **Scopul lucrării.** Determinarea categoriilor de pacienți care necesită efectuarea screening-ului genetic în cadrul cancerului mamar. **Material și metode.** Studiul a fost efectuat în urma selectării și analizei datelor din literatura de specialitate, precum PubMed, Scientific Research, Medscape, ScienceDirect, perioada 2013-2023. **Rezultate.** Persoanele care au moștenit o variantă modificată a genelor BRCA1 și BRCA2 prezintă riscul de a dezvolta cancer mamar la o vârstă mai mică decât persoanele fără această mutație. Femeile a căror rude de gradul I au fost diagnosticate cu cancer mamar necesită inițierea screening-ului cu 5-8 ani mai devreme decât vârsta de diagnosticare a rudelor. Riscul estimat de cancer de sân la femeile cu o mutație la nivelul genelor BRCA1 și BRCA2 este de 45 până la 85% până la vârsta de 70 ani. **Concluzie.** Identificarea mutațiilor la nivelul genelor BRCA1 și BRCA2 are o semnificație majoră, contribuind la diagnosticare precoce a cazurilor de cancer mamar, supravegherea sporită și managementul corect al pacienților cu risc mărit de a dezvolta cancer mamar. **Cuvinte-cheie:** BRCA1, BRCA2, cancer mamar, predispoziție genetică.

## THE ROLE OF THE GENETIC FACTOR IN THE DETECTION OF BREAST CANCER

**Adriana Munteanu**

Scientific adviser: Lilia Bacalîm

Department of Oncology, Nicolae Testemițanu University

**Background.** Mutations in the BRCA1 and BRCA2 genes have a direct connection to the increased risk of developing breast cancer. Testing for the somatic alteration of the BRCA1 and BRCA2 genes is an indication for the recognition of the genetic predisposition to the development of breast cancer and the knowledge of the patterns of patients with high risk of developing breast cancer. **Objective.** Assessment of the categories of patients that require genetic screening in breast cancer. **Materials and Methods.** The study was carried out following the selection and analysis of data from specialized literature, such as PubMed, Scientific Research, Medscape, ScienceDirect, period 2013-2023. **Results.** People who have inherited a changed variant of the BRCA1 and BRCA2 genes have the risk of developing breast cancer at a younger age than people without this mutation. Women whose first-degree relatives have been diagnosed with breast cancer require initiation of screening 5-8 years earlier than their relative's age of diagnosis. The estimated risk of breast cancer in women with a mutation in the BRCA1 and BRCA2 genes is 45 to 85% by age 70. **Conclusion.** The identification of mutations in the BRCA1 and BRCA2 genes are of major significance, contributing to early diagnosis of breast cancer cases, increasing the control and the correct management of patients at increased risk of developing breast cancer. **Keywords:** BRCA1, BRCA2, breast cancer, genetic predisposition.