

GENELE BRCA ȘI RISCUL DE APARIȚIE A CANCERELOR EREDITARE

Nina Pușcaș

Conducător științific: Lilia Bacalîm

Catedra de oncologie, USMF „Nicolae Testemițanu”, Chișinău, Republica
Moldova

BRCA GENES AND THE RISK OF HEREDITARY CANCERS

Nina Pușcaș

Scientific adviser: Lilia Bacalîm

Oncology Department, *Nicolae Testemițanu* University, Chisinau, Republic
of Moldova

Introducere. Mutațiile la nivelul genelor BRCA1, BRCA2 prezintă o conexiune directă cu creșterea riscului de dezvoltare a cancerelor ereditare. Testarea alterării somatice a genelor BRCA1, BRCA2 este un indiciu pentru recunoașterea predispoziției genetice de dezvoltare a tumorilor maligne și cunoașterea pacienților cu risc. **Scop.** Determinarea riscului de apariție a cancerelor ereditare la persoanele cu mutații la nivelul genelor BRCA1 și 2. Cunoașterea tiparelor de pacienți cu risc crescut de a dezvolta un anumit tip de cancer. **Material și metode.** Studiul a fost efectuat în urma analizei datelor din literatura de specialitate a articolelor științifice PubMed, Scientific Research, Medscape, ScienceDirect bazate pe mutațiile la nivelul genelor BRCA 1 și BRCA 2 și riscul de apariție a cancerelor ereditare. În special cancerele de tip: mamar, ovarian, colorectal, de pancreas, de prostată și melanom. **Rezultate.** După efectuarea analizei sa identificat persoanele care au moștenit o variantă modificată a genei BRCA 1 și prezintă riscul de a dezvolta cancer mamar în circa 60-80 %, cancer al glandei mamare controlaterală 40-60 %, cancer de ovar 30-45 %, cancer de sân la bărbați 5-10 %, și alte forme de cancer care sunt: cancer colorectal 10-15 %, cancer de pancreas 2-3 %. Ceea ce ține prezența mutațiilor la nivelul genei BRCA 2, riscul de dezvoltare a unui cancer mamar constituie 60-80 %, cancer de ovar 10-20 %, cancer de sân la bărbați 1-5 %, și alte forme de cancer cum sunt: cancer de prostată 15-25 %, cancer de pancreas 3-5 %, și melanom 3-5 %. **Concluzii.** Prezența mutațiilor la nivelul genelor BRCA 1 și BRCA 2 prezintă o semnificație majoră, contribuind la identificarea persoanelor cu risc de apariție a diferitor tipuri de cancer ereditare, în special cel mamar, ovarian, colorectal, de pancreas, de prostată, cancer de sân la bărbați și melanom. **Cuvinte-cheie:** BRCA1 și BRCA2, cancer mamar, predispoziție genetică.

Introduction. Mutations in the BRCA1, BRCA2 genes show a direct connection with the increased risk of developing hereditary cancers. Testing for somatic alteration of the BRCA1, BRCA2 genes is an indication for recognizing the genetic predisposition to the development of malignant tumors and knowing the patients at risk. **Objective.** Determining the risk of hereditary cancers in people with BRCA1 and 2 gene mutations. Knowing the patterns of patients at high risk of developing a certain type of cancer. **Material and methods.** The study was carried out following the analysis of data from the specialized literature of scientific articles from PubMed, Scientific Research, Medscape, ScienceDirect based on BRCA 1 and BRCA 2 gene mutations and the risk of hereditary cancers. Especially cancers such as: breast, ovarian, colorectal, pancreas, prostate and melanoma. **Results.** After performing the analysis, it was identified the people who inherited a modified variant of the BRCA 1 gene and have a risk of developing breast cancer in about 60-80 %, cancer of the contralateral mammary gland 40-60 %, ovarian cancer 30-45 %, breast cancer in men 5-10 %, and other forms of cancer which are: colorectal cancer 10-15 %, pancreatic cancer 2-3 %. Due to the presence of mutations in the BRCA 2 gene, the risk of developing breast cancer is 60-80 %, ovarian cancer 10-20 %, breast cancer in men 1-5 %, and other forms of cancer such as: prostate cancer 15-25 %, pancreatic cancer 3-5 %, and melanoma 3-5 %. **Conclusion.** The presence of mutations in the BRCA 1 and BRCA 2 genes is of major significance, contributing to the identification of people at risk of various types of hereditary cancer, especially breast, ovarian, colorectal, pancreatic, prostate, breast cancer in men and melanoma. **Keywords:** BRCA1 and BRCA2, breast cancer, genetic predisposition.