

ASPECTE GENETICE ALE CANCERULUI MAMAR

Nicoleta Negru

(Conducător științific: Ludmila Rotaru, dr. șt. biol., conf. univ., Catedra de biologie moleculară și genetică umană)

Introducere. Cancerul mamar este o boală genetică, heterogenă ce implică producerea în cascadă a unor mutații multiple în diferite gene, care controlează proliferarea celulară, repararea ADN, ciclul mitotic și apoptoza.

Scopul lucrării. Studiul aspectelor genetice și evaluarea diagnosticului, screening-ului și tratamentului cancerului mamar.

Material și metode. Pentru realizarea studiului și realizarea obiectivelor propuse a fost selectat un lot de 10 pacienți cu vârsta cuprinsă între 40-70 ani, diagnosticate cu cancer mamar. Aceste pacienți au urmat tratament la IMSP Institutul Oncologic din Republica Moldova, secția Mamologie nr. 1. Am studiat factorii de risc care au influențat apariția și dezvoltarea cancerului mamar: vârsta de debut (VD), debutul menarhei (DM), instalarea menopauzei (IM), numărul de sarcini (NS), anamneza eredocolaterală (AE).

Rezultate. VD: 40-45 ani – 2 pers., 45-50 ani – 3 pers., 50-55 ani – 2 pers., 55-60 ani – 2 pers., >60 ani – 1 pers.; DM: 12-13 ani – 3 pers., 13-15 ani – 6 pers., >15 ani – 1 pers.; IM: <50 ani – 2 pers., 50-55 ani – 3 pers., >55 ani – 5 pers.; NS: 1 sarcina – 1 pers., 2-3 sarcini – 7 pers., 4 sarcini – 2 pers.; AE: CM în familie – 1 pers., alte cancere – 3 pers., lipsa tumorii – 6 pers.

Concluzii. (1) Factorul genetic ocupă rolul principal în procesul de apariție și dezvoltare a cancerului mamar determinat de mutații ale genelor BRCA1/BRCA2 cât și a altor gene. (2) Screening-ul rămâne a fi metoda principală de prevenire a apariției și dezvoltării cancerului mamar ce include testarea genetică și metodele chirurgicale de profilaxie. (3) Markerii moleculari de diagnostic reprezintă ținta terapeutică pentru diagnosticul cancerului mamar.

Cuvinte cheie: cancer mamar, factor de risc, testare genetică, BRCA1.

GENETIC ASPECTS OF BREAST CANCER

Nicoleta Negru

(Scientific adviser: Ludmila Rotaru, PhD, assoc. prof., Chair of molecular biology and human genetics)

Introduction. The breast cancer is a heterogeneous genetic disease involving multiple mutations in different genes that control cell proliferation, DNA repair, mitotic cycle, and apoptosis.

Objective of the study. To evaluate the genetic aspects, diagnosis, screening and treatment of breast cancer.

Material and methods. In order to carry out the study and achieve the proposed objectives, we selected a group of 10 patients of 40-70 years old diagnosed with breast cancer. These patients were given the treatment at the IMSP Oncological Institute of the Republic of Moldova, section Mamology nr. 1. We studied the risk factors that influenced the onset and development of breast cancer: onset age (OA), menarche onset (MO), menopause (M), number of pregnancies (NP), eredocolateral anamnesis (EA).

Results. OA: 40-45 age – 2 pers., 45-50 age – 3 pers., 50-55 age – 2 pers., 55-60 age – 2 pers., >60 age – 1 pers.; MO: 12-13 age – 3 pers., 13-15 age – 6 pers., >15 age – 1 pers.; M: <50 age – 2 pers., 50-55 age – 3 pers., >55 age – 5 pers.; NP: 1 pregn. – 1 pers., 2-3 pregn. – 7 pers., 4 pregn. – 2 pers.; EA: BC – 1 pers., other cancer – 3 pers., absence of tumor – 6 pers.

Conclusions. (1) The genetic factor has the main role in the process of developing breast cancer caused by mutations in the BRCA1/BRCA2 genes and other genes. (2) Screening is the primary method of preventing the onset and development of breast cancer including genetic testing and surgical methods of prophylaxis. (3) The diagnostic of molecular markers represents the therapeutic target for the diagnosis of breast cancer.

Key words: breast cancer, risk factor, genetic test, BRCA1.