



Синдром Ли-Фраумени. Преимущества своевременного направления на медико-генетическое консультирование

Луферова Ю.С.,¹ Портянко А.С.,¹ Прибушня О.В.²

¹ Государственное учреждение «Республиканский научно-практический центр онкологии и медицинской радиологии им. Н.Н. Александрова», пос. Лесной, Республика Беларусь

² Государственное учреждение «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя», г. Минск, Республика Беларусь

Актуальность

Направление пациента на медико-генетическое консультирование (МГК) при подозрении на наследственный опухолевый синдром увеличивает шансы своевременного выявления генетического нарушения, принятия превентивных мер и, в некоторых случаях, коррекции специального противоопухолевого лечения.

Цель

Представить тактику ведения пациентки 29-ти лет с раком молочной железы (РМЖ), направленной на МГК на этапе проведения неoadъювантной химиотерапии.

Литература

1. Genetic: Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic V.1.2026 // National Comprehensive Cancer Network [Electronic resource]. 2025.
https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_bop.pdf – Date of access: 10.07.2025.

Материалы и методы

Пробанд – женщина, 29-ти лет. В семейном анамнезе: у матери пробанда – предположительно рак легкого в возрасте 24-х лет, у бабушки пробанда по линии матери – РМЖ в возрасте 35-ти лет, у двоюродной бабушки пробанда по линии матери – РМЖ. По результату МГК проведена ДНК-диагностика частых патогенных вариантов в генах BRCA1, BRCA2 – мутаций не выявлено. Исследование панели из 24 генов, ассоциированных с генетической предрасположенностью к РМЖ методом высокопроизводительного секвенирования – выявлен патогенный вариант с.844C>T (p.Arg282Trp) в 8 экзоне гена TP53 в гетерозиготной форме, связанный с развитием синдрома Ли-Фраумени. Полученный результат валидирован методом секвенирования по Сэнгеру. С учетом высокого риска развития первично-множественного РМЖ при синдроме Ли-Фраумени до 49% [1] хирургическое лечение пробанду выполнено в объеме радикальной двусторонней подкожной мастэктомии с одномоментной реконструкцией эндопротезами и биопсией сторожевого лимфатического узла. Лучевая терапия не проводилась в связи с высокой вероятностью радиационно-индуцированного рака при данном синдроме.

Выводы

1. Необходимо учитывать не только классические критерии при направлении на исследование gTP53, но и критерии Шомпре. 2. При РМЖ, подходящем под критерии синдрома Ли-Фраумени, важен своевременный и правильный выбор панели генов для исследования методом высокопроизводительного секвенирования, т.к. в некоторых лабораториях ген TP53 в панель не входит. 3. Своевременная молекулярная диагностика синдрома Ли-Фраумени может повлиять на тактику специального противоопухолевого лечения пациентов с РМЖ.

Контактная информация

Луферова Юлия Сергеевна,
кабинет медико-генетического
консультирования

luferova.yuliya@gmail.com