

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К РАЗВИТИЮ РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ



ЖЕНСКОЕ
ЗДОРОВЬЕ

**Данная брошюра подготовлена
благотворительной программой «Женское здоровье».**

Под редакцией руководителя Национального центра маммологии и онкологии репродуктивных органов ФГБУ «МНИОИ им. П.А. Герцена», президента Российской ассоциации маммологов, заслуженного деятеля науки РФ, доктора медицинских наук, профессора Н.И. Рожковой.

Составитель: И.Л. Алесина,
медицинский эксперт программы «Женское здоровье».

Мы выражаем особую благодарность Израильской ассоциации по борьбе против рака за любезно предоставленные материалы, которые были использованы при подготовке брошюры.

При подготовке также были использованы материалы Национального центра маммологии и онкологии репродуктивных органов ФГБУ «МНИОИ им. П.А. Герцена» (директор — член-корреспондент РАМН, профессор А.Д. Каприн).

Корректор: Л. Ким
Дизайн: Е. Хрусталева

Эта брошюра содержит лишь общие сведения. Она не является медицинской рекомендацией и не заменяет консультацию у специалиста по какому бы то ни было вопросу. При наличии той или иной конкретной медицинской проблемы следует обратиться к врачу.

© Все права защищены.

Введение

По данным Всемирной организации здравоохранения, рак молочной железы (РМЖ) — одно из наиболее распространенных онкологических заболеваний в мире. По мнению специалистов, занимающихся вопросами заболеваний молочных желез, рак молочной железы излечим, если обнаружен на ранней стадии. В этом случае вероятность полного излечения может составить 98%. Почти все женщины с нулевой стадией заболевания имеют обычную продолжительность жизни.

По данным Российского онкологического научного центра им. Н.Н. Блохина, в России регистрируют около 54 тысяч случаев РМЖ в год. За последние 20 лет заболеваемость выросла на 64%. Болезнь стремительно молодеет: она все чаще обнаруживается у россиянок в возрасте до 40 лет.

Известно, что раковые заболевания можно предотвратить при отказе от курения, здоровом питании и физической активности, а также при профилактике заболеваний, которые могут привести к раку. Именно поэтому каждой женщине очень важно заботиться о своем здоровье и не только отслеживать, но и реагировать на любые изменения в организме.

Причина возникновения рака молочной железы

До настоящего времени нет однозначного ответа, почему у одних женщин возникает рак молочной железы, а у других нет. Известно, что РМЖ — незаразная болезнь. Однако существуют важные факторы риска, способствующие развитию РМЖ.

*Самыми значимыми факторами риска являются **женский пол и возраст**.* Чем старше женщина, тем выше у нее риск развития рака молочной железы.

К другим факторам риска относятся:

- ✓ гормональные факторы — раннее наступление менструации (до 11 лет), позднее наступление менопаузы (после 55 лет);
- ✓ поздние первые роды, отсутствие родов и (или) грудного вскармливания после родов;
- ✓ ожирение;
- ✓ злоупотребление алкоголем;
- ✓ семейная история — наличие рака молочной железы у матери, тети, сестры;
- ✓ радиационное облучение в раннем возрасте;
- ✓ хронические стрессовые ситуации;
- ✓ генетическая предрасположенность.

Следует отметить, что с генетической предрасположенностью связано только 5–10 % случаев возникновения рака молочной железы. В Европе лишь 2% — носители мутаций. С другой стороны, среди молодых женщин (в возрасте до 50 лет) процент рака молочной железы, связанный с генетической патологией, несколько выше, чем у женщин более старшего возраста. То, что в семье есть история заболевания раком молочной железы или яичников у близких родственников (мамы, сестры, тети), повышает вероятность того, что РМЖ будет обусловлен генетической предрасположенностью.

После проведения многочисленных исследований было установлено, что существует как минимум два гена, изменения в которых связаны с повышением частоты возникновения рака молочной железы и рака яичников. Эти гены носят название BRCA1 и BRCA2 (сокращено

от английского breast cancer — рак груди). Речь идет о наследственной индивидуальной предрасположенности, которую можно выявить как у тех женщин, которые уже заболели, так и у тех, кто не болен, но имеет измененные гены. По имеющимся данным, примерно от 50 до 80% женщин с выявленным генетическим дефектом в генах BRCA1 и BRCA2 могут в течение своей жизни заболеть раком молочной железы. Однако обнаружение генетического изменения генов (мутации генов) не обязательно свидетельствует о том, что женщина заболеет раком молочной железы.

ВАЖНО! *Выявление генетической мутации в генах BRCA1 и BRCA2 говорит о том, что женщина находится в группе повышенного риска развития рака молочной железы и рака яичников, и ей в течение всей жизни следует быть более внимательной к своему здоровью, чтобы снизить этот риск.*

Доказано, что генетические мутации передаются по наследству, но не все родственницы получают этот генетический дефект. Мутации в генах можно обнаружить при проведении специального анализа крови. Это исследование, к сожалению, в нашей стране не покрывается системой обязательного медицинского страхования, но его можно сделать платно в ведущих научно-исследовательских институтах и лечебных учреждениях, которые специализируются на лечении онкологических заболеваний.

Если после консультации с врачом (маммологом, гинекологом, онкологом, семейным доктором) вам рекомендовано пройти генетическое исследование, уточните у вашего врача, где такое исследование можно сделать.

ВАЖНО! *Выявление измененных генов BRCA1 и BRCA2 прогнозирует высокую степень риска развития рака молочной железы и яичников, но не способно дать точную оценку степени этого риска, предугадать возраст возникновения заболевания, а также его вид (рак молочной железы или яичников).*

Например, по данным Израильской ассоциации по борьбе против рака, около 70% женщин, заболевших раком молочной железы, не относились ни к одной из известных групп риска.

Кому рекомендуется проводить генетическое исследование

Следует обсудить с врачом (маммологом, гинекологом, онкологом, семейным доктором) вопрос о необходимости проведения генетических исследований в следующих случаях.

- ✓ При наличии семейного анамнеза (рак молочной железы или рак яичников у матери, сестры, тети).
- ✓ Если диагностирован РМЖ (в особенности если он был выявлен до наступления менопаузы) и при этом у кого-то из ваших кровных родственников был рак молочной железы или яичника.
- ✓ Если диагностирован рак яичника, а у кого-то из ваших кровных родственников также был диагностирован рак яичника или молочной железы.
- ✓ Вы знаете, что у вас есть родственник любого пола, являющийся носителем мутации гена BRCA1 или BRCA2.
- ✓ Вы относитесь к потомкам евреев ашкенази (у которых частота этого заболевания выше, чем в популяции) и у вас есть кровные родственники, которым был поставлен диагноз рака молочной железы или яичника, или вы сами ранее перенесли какое-либо из этих заболеваний.
- ✓ У вас диагностированы доброкачественное заболевание молочной железы с признаками усиленного роста по результатам пункции.
- ✓ У вас имеется сочетание нескольких факторов риска развития рака молочной железы.

Перед прохождением генетических тестов рекомендуется получить консультацию у **специалиста-генетика**, который подробно разъяснит вам преимущества и риски, связанные с генетическими исследованиями, и ответит на имеющиеся у вас вопросы.

Вам также предложат подписать форму официального согласия на участие в таких тестах. Она представляет собой соглашение, подтверждающее, что вы ознакомлены с условиями проведения теста и тем, какое значение результаты могут иметь для вас.

Ниже приведены некоторые из вопросов, которые следует обдумать, планируя прохождение генетических тестов.

- ✓ В чем заключается цель прохождения обследования на мутацию генов BRCA1 и BRCA2 лично для меня?
- ✓ Готова ли я иметь дело с полученными результатами? Готовы ли к этому члены моей семьи (муж, дети)?
- ✓ Как я собираюсь использовать полученные результаты? Чем будут отличаться мои действия в случае положительного и отрицательного ответов?
- ✓ С кем я смогу поделиться полученными результатами?
- ✓ Повлияет ли положительный результат теста на взаимоотношения в нашей семье?

Что необходимо учитывать при проведении генетических тестов

Прежде всего специалисту-генетику необходимо составить «родословную» семьи, позволяющую сделать вывод о том, имеет ли место в вашей семье тенденция к заболеванию РМЖ. После ее составления может быть выполнен анализ крови на наличие генов, связанных с риском развития рака молочной железы. Если результат обследования на мутации генов BRCA1 или BRCA2 у женщины с установленным диагнозом РМЖ и отягощенным семейным анамнезом по РМЖ положительный, делается вывод о наличии в семье «подтвержденной мутации». Если специалисты полагают, что наличие такой мутации связано с развитием рака молочной железы в будущем, то всем членам семьи, готовым к участию в генетическом обследовании, предлагается сдать кровь для анализа. Для многих людей результаты таких тестов имеют огромное значение, так как исходя из этой информации будут приниматься обоснованные медицинские решения, касающиеся их дальнейшего обследования, лечения и лечения членов их семей.

Оценка полученных результатов

Отрицательный результат теста означает, что мутации данных генов не выявлены. Если ранее проведенные генетические тесты показывали наличие мутаций у кого-то из членов вашей семьи, то такой результат свидетельствует о том, что лично вы не являетесь носителем конкретной мутации, обнаруженной в вашей семье. В таком случае риск заболеть раком молочной железы не превышает среднестатистический. Положительный результат теста означает, что у вас обнаружена генная мутация, потенциально связанная с повышенным риском развития рака молочной железы или яичника. Знание имеющихся у вас рисков может помочь специалистам в принятии важных решений, касающихся вашего дальнейшего обследования, лечения или лечения членов вашей семьи.

Рекомендации для женщин с выявленной генетической мутацией

Женщины из группы высокого риска (если близкие родственники перенесли рак молочной железы, или у самой женщины имеется рак молочной железы в анамнезе, или есть предшествующие результаты биопсий, показавшие наличие атипичной протоковой гиперплазии или преинвазивного долькового рака), являющиеся носительницами генов, ассоциируемых с РМЖ, нуждаются в разработке индивидуального плана обследования. Например, им рекомендуется более раннее начало регулярных скрининговых обследований на наличие рака молочной железы (начиная с 30-летнего возраста).

Некоторые женщины предпочитают дать согласие на превентивную (профилактическую) мастэктомию (удаление молочной железы), которая снижает (хотя и не устраняет полностью) риск развития рака молочной железы. В нашей стране наличие мутации генов BRCA1 и BRCA2 не является показанием к удалению молочных желез. Однако такая операция достаточно распространена за рубежом. После мастэктомии производится пластика молочных желез и у женщины не возникает практически никаких косметических проблем.

Другой вариант профилактики — прием селективных модуляторов эстрогеновых рецепторов. На нашем рынке есть различные лекарственные препараты, в том числе препарат с действующим веществом индолкарбинол, который оказывает патогенетическое воздействие на рак молочной железы. Он блокирует деление опухолевых клеток, вызывает их гибель, повышает выработку противоопухолевых белков BRCA. О возможности применения препаратов следует проконсультироваться со специалистом.

Какие проблемы могут возникать при проведении исследований

Генетическое тестирование не дает стопроцентной точности. Отрицательный результат теста не гарантирует полного отсутствия риска развития рака молочной железы. С другой стороны, даже если результат положительный, остается вероятность того, что рак молочной железы вообще не возникнет.

Результаты генетических исследований становятся известны лишь спустя несколько недель. Скорость получения результата зависит от конкретного типа исследования и от обстоятельств, при которых оно выполняется.

В чем заключается польза от проведения генетических тестов

Для некоторых женщин польза от проведения таких тестов заключается в способности принимать информированные решения в выборе методов лечения или образа жизни, а также в снятии напряженности, порождаемой неизвестностью в отношении генетических особенностей собственного организма. Еще одна выгода — возможность принимать активные меры в плане регулярного обследования и профилактики, возможного консервативного лечения (прием лекарственных препаратов, препятствующих развитию РМЖ).

Важно!

- ✓ Если вы входите в группу риска по развитию РМЖ, найдите возможность проконсультироваться со специалистом-генетиком и пройти генетическое тестирование.
- ✓ Если у вас выявлены мутации в генах *BRCA1* или *BRCA2*, проконсультируйтесь у специалиста (маммолога, онколога или гинеколога), с какого возраста, как часто и какое обследование вам следует проходить, — это будет ваша индивидуальная пожизненная программа скрининга (профилактического обследования).
- ✓ Помните, что ваше здоровье в ваших руках и от того, как вы будете следить за своим здоровьем, учитывая особенности вашего организма, во многом зависит ваше будущее.



Благотворительная программа «Женское здоровье»

работает в России с 2007 года. Программа инициирована Благотворительным фондом Распределительный комитет «Джойнт». Миссия программы – способствовать ранней диагностике рака молочной железы и других онкологических заболеваний женской репродуктивной сферы, а также улучшить положение женщин с этими заболеваниями.

Основные направления работы:

- ▶ развитие групп взаимопомощи для женщин с онкологическими заболеваниями молочной железы;
- ▶ разработка и внедрение просветительских программ, нацеленных на продвижение ранней диагностики рака молочной железы и других онкологических заболеваний женской репродуктивной сферы;
- ▶ внедрение в регионах России программ скрининга рака молочной железы;
- ▶ развитие сотрудничества между доктором и пациентом через проведение тренингов для медицинского персонала по профилактике профессионального выгорания и консультированию пациентов.

Более подробная информация о программе «Женское здоровье» на сайте www.health4woman.ru



ЖЕНСКОЕ
ЗДОРОВЬЕ

www.health4woman.ru

