



Наследственный рак молочной железы

Генетическая предрасположенность
к развитию болезни

Благотворительная программа
«Женское здоровье»
www.женскоездоровье.рф


ТЫ НЕ ОДИНОКА!

Многое меняется, когда поставлен диагноз «рак молочной железы». Жизнь делится на до и после. Мы разработали серию информационных брошюр для пациенток, чтобы помочь вам разобраться в том, что с вами происходит, зачем доктор назначает то или иное лечение и как пройти его с минимальными побочными эффектами.

Эта брошюра – проект благотворительной программы «Женское здоровье», которая объединяет экспертов в сфере лечения женских видов рака (рак груди, рак яичников, рак шейки матки, рак тела матки и т.д.) и оказывает информационную и психологическую поддержку женщинам с диагнозом. В качестве волонтеров с нами работают женщины, прошедшие через лечение рака.

Мы создали сообщество, где каждая женщина может почувствовать себя равной, обратиться за помощью или оказать ее другим. У нас есть группы взаимопомощи, где готовы помочь советом, поделиться полезными контактами, личным опытом борьбы с болезнью и возвращения к нормальной жизни. К таким группам можно присоединиться и онлайн, через приложения в вашем телефоне. Мы организуем программы профессионального психотерапевтического сопровождения. Такие группы ведут специалисты – онкопсихологи или психотерапевты. Мы занимаемся арт терапией, ездим на пикники, ходим в бассейн и на танцы и живем нормальной полноценной жизнью, несмотря на болезнь!

Помните, всегда найдутся люди, которые вам помогут. Если вы хотите узнать больше о программе «Женское здоровье», уточнить, есть ли в вашем регионе активное сообщество женщин с опытом жизни с онкологическими заболеваниями женской репродуктивной системы, обращайтесь на наш сайт <http://www.женскоездоровье.пф> или [@pobedi.rak.grudi](https://www.instagram.com/pobedi.rak.grudi) в социальных сетях.



**ОСНОВНЫМИ ЗАДАЧАМИ
СОВРЕМЕННОЙ
МЕДИЦИНЫ ПОМИМО
ЭФФЕКТИВНОГО
ЛЕЧЕНИЯ СТАНОВЯТСЯ
СОХРАНЕНИЕ КАЧЕСТВА
ЖИЗНИ ЖЕНЩИНЫ,
ВОЗВРАЩЕНИЕ ЧУВСТВА
УВЕРЕННОСТИ В СЕБЕ
И В СВОИХ СИЛАХ.**

Брошюра подготовлена благотворительной программой «Женское здоровье» при участии:

Петровского Александра Валерьевича – исполнительного директора Ассоциации Онкологов России, заместителя директора НИИ КиЭ ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н. Н. Блохина» Минздрава России.

Техническая группа:

Редактура – Мария Цыбульская
Макет и верстка – Екатерина Сатарова
Иллюстрации – Елена Павлова
Корректура – Гульсина Мубаракшина

© Благотворительная программа «Женское здоровье»

В соответствии с Федеральным законом от 12.04.2010 № 61-ФЗ «Об обращении лекарственных средств» информация о рецептурных лекарственных средствах, представленная в данном буклете, предназначена для специалистов в области здравоохранения и медицины и не является рекламой. Представленная информация о лекарственных средствах не может быть использована пациентами для принятия решения о приобретении или об использовании лекарств, изменении режима и способа их применения, не может рассматриваться как рекомендация пациентам по диагностике и лечению каких-либо заболеваний и не может служить заменой консультации с врачом. Точка зрения, изложенная в представленных материалах, может не отражать официальную точку зрения уполномоченных государственных органов и не совпадать с мнением компаний — производителей лекарственных средств и другой медицинской продукции (если прямо не указано обратное). Издатели и авторы не несут ответственности за возможные негативные последствия использования данной информации потребителями, не являющимися специалистами, и настоятельно советуют читателям тщательно проверять любую информацию и не применять на практике полученные сведения без предварительной консультации с врачом. Упоминание в буклете лекарственных средств, способов их применения и методов диагностики не означает, что издатели и авторы рекомендуют их или отдают им предпочтение.



Брошюра подготовлена с использованием гранта Президента Российской Федерации на развитие гражданского общества, предоставленного Фондом президентских грантов.

На обложке: фрагмент картины Луи Жан Франсуа Легрена (1725–1805) – Купидон и Психея, 1767. Национальный музей Швеции, Стокгольм

На титульном листе: Кеньон Кокс/Келупол Сох (1856–1919) – Рисунок обнаженной, 1896. Библиотека Конгресса

СОДЕРЖАНИЕ

Генетический фактор развития рака молочной железы	/ 6
Как проходит консультация генетика	/ 9
Профилактическая мастэктомия	/ 11
Профилактическая овариэктомия	/ 12
Лечение генетически обусловленного рака молочной железы	/ 13
Психологическая поддержка семей с BRCA-мутацией	/ 15

ВВЕДЕНИЕ

Ученые во всем мире пытаются понять причины возникновения онкологических заболеваний. Ведь до сих пор в большинстве случаев объяснить, почему у одного человека появилась злокачественная опухоль, а у другого – нет, наша наука пока не может.

Установлены факторы, влияющие на развитие рака: вредные привычки, некоторые вирусы и инфекции (вирус папилломы человека (ВПЧ 16 и 18) для рака шейки матки или *Helicobacter pylori* для рака желудка), хронический стресс, ожирение, малоподвижный образ жизни, работа на вредных производствах – но они могут лишь способствовать развитию рака, но не определяют его развитие.

Изучая случаи наследственного рака, ученые заподозрили, что иногда рак, вернее предрасположенность к нему, может передаваться по наследству. Оказалось, что так и есть. У некоторых людей отсутствует естественная противоопухолевая защита от того или иного вида рака, если у них есть врожденная мутация того или иного гена, отвечающего за эту защиту. Ученые выявили и научились проверять более 200 таких генов. Пока не для всех видов рака доступно такое тестирование, но для рака молочной железы генетический фактор довольно хорошо изучен.

У женщин с врожденной (наследственной) предрасположенностью к раку молочной железы присутствует мутация генов BRCA1 и BRCA2. Более того, мутация этих же генов повышает и риск развития рака яичников. О диагностике, профилактике и лечении такого рака мы и расскажем в этой брошюре.

Программа «Женское здоровье» выпустила серию информационных брошюр для женщин с диагнозом «рак молочной железы», которые могут быть вам полезны. Прочитать и скачать их можно на сайте <http://www.женскоездоровье.рф>

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ФАКТОР РАЗВИТИЯ РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ

Следует отметить, что с генетической предрасположенностью связано только 5–10% случаев возникновения рака молочной железы. 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.

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 (сокращенно 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 болеет, 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 даже обнаружение генетического изменения (мутации генов) – это не приговор и не значит, что опухоль разовьется, но риск развития болезни, безусловно, повышен.

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.

КАК ГЕНЕТИЧЕСКАЯ МУТАЦИЯ ПРИВОДИТ К РАКУ

У каждого человека в норме есть естественная противоопухолевая защита. У нас ежедневно появляются разные раковые клетки, но иммунная система их отслеживает и уничтожает. За защиту от разных видов рака отвечают разные гены. Бывает так, что противоопухолевая защита, которая много лет исправно работала, дает сбой и перестает видеть рак. Тогда раковая клетка появляется, делится, становится опухолью, прорастает в сосудистую систему и превращается в рак. Иногда сбой защиты обусловлен вирусными факторами или столкновениями с канцерогенами, как мы уже сказали во вступительном слове, а иногда не ясно, чем он обусловлен. Но вот у людей с генетической предрасположенностью от рождения нет этой естественной защиты от какого-то вида рака. Поэтому, когда такая клетка мутирует, организм не может себя защитить. Именно поэтому у таких пациентов рак чаще развивается в молодом возрасте.

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

У нас ежедневно появляются разные раковые клетки, но иммунная система их отслеживает и уничтожает. Но у людей с генетической предрасположенностью от рождения нет этой естественной защиты.

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 – до 80%, но неспособно дать точную оценку степени этого риска для каждой женщины, предугадать возраст возникновения заболевания, а также его вид (рак молочной железы или яичников). Женщина может этим видом рака и не заболеть.

И наоборот, 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

- три или более случаев рака молочной железы и/или яичников, среди близких родственников, при этом по крайней мере один в возрасте менее 50 лет;
- два случая рака молочной железы у родственников в возрасте моложе 40 лет;
- рак груди у родственника мужчины;
- потомкам евреев, выходцев из Германии;
- пациенткам с диагнозом рак молочной железы в возрасте моложе 60 лет;
- пациенткам, у которых диагностирован и рак груди и яичников;
- вы знаете, что у вас есть родственник любого пола, являющийся носителем мутации гена BRCA1 или BRCA2.

КАК ПРОХОДИТ КОНСУЛЬТАЦИЯ ГЕНЕТИКА

Если вы здоровы и хотите провести исследование в профилактических целях, то 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.

Прежде всего специалисту-генетику необходимо составить семейный анамнез, позволяющий сделать вывод о том, имеет ли место в вашей семье тенденция к онкологическим заболеваниям, в частности к раку молочной железы. Доктор будет спрашивать обо всех болезнях всех родственников, которых вы можете вспомнить и по материнской, и по отцовской линии. Так что лучше всего подготовиться к консультации и поспрашивать, чем и как болели дальние родственники, кто из них страдал от рака. После составления анамнеза доктор направит вас на анализ крови. Причем сразу можно провести исследование на предрасположенность и к другим видам рака. Сейчас генетически обусловленных заболеваний выявлено уже более 20.

Если тестирование проводится у женщины с установленным диагнозом «рак молочной железы» и результат обследования на мутации генов BRCA1 или BRCA2 подтверждается, делается вывод о наличии в семье «подтвержденной мутации». Тогда всем членам семьи, особенно женщинам, будет рекомендовано пройти генетическое обследование, чтобы установить наличие мутации именно у них. Для многих людей результаты таких тестов имеют

Можно провести исследование на предрасположенность ко многим видам рака. На сегодняшний день выявлено уже более 20 генетически обусловленных заболеваний.

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, 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, связанная с повышенным риском развития рака молочной железы или яичников. Знание име-

ющихся у вас рисков может помочь специалистам в принятии важных решений, касающихся вашего дальнейшего обследования, лечения или лечения членов вашей семьи.

ЧТО ДЕЛАТЬ, ЕСЛИ У ВАС ВЫЯВИЛИ МУТАЦИЮ BRCA

Генетически обусловленный рак молочной железы – агрессивное и быстро прогрессирующее заболевание, которое часто возникает у женщин молодого возраста. Поэтому, узнав о наличии мутации, нужно обратиться к онкологу и вместе с ним составить индивидуальный план профилактических обследований.

Зачастую здоровым женщинам с BRCA-мутацией нужно проходить обследование дважды в год: один раз делать МРТ-исследование, которое лучше всего дает возможность установить

Генетически обусловленный рак молочной железы – агрессивное и быстро прогрессирующее заболевание и чаще возникает у женщин молодого возраста.

наличие опухоли в плотной ткани молочной железы молодой женщины, один раз – маммографию. Проходить обследования реже может быть рискованно, потому что за год опухоль может появиться и успеть прогрессировать до 3-й стадии.

ПРОФИЛАКТИЧЕСКАЯ МАСТЭКТОМИЯ

До недавнего времени в России не проводилась профилактическая мастэктомия здоровым женщинам. Такую операцию делали только тем, у кого рак уже обнаружен, и тогда оперировали обе молочные железы.

Сейчас же есть возможность сделать профилактическую мастэктомию с одномоментной пластикой молочной железы. В ходе операции доктор удаляет ткань молочной железы, но сохраняет сосок и кожу, и ставит имплант. Таким образом женщина не лишается груди, но значительно снижает риск заболеть раком. Правда, сделать по ОМС такую операцию невозможно – она может быть проведена только на платной основе.

Очень важно проводить такую операцию только в квалифицированной клинике, где врачи не только аккуратно восстановят грудь после операции, но, что самое главное, отправят всю удаленную ткань на гистологию. Нередки случаи, когда опухоль на начальной стадии бывает обнаружена только после удаления тканей. А это означает, что женщине нужно продолжение лечения.

Очень важно после операции отправить удаленную ткань на гистологию. Нередки случаи, когда опухоль на начальной стадии бывает обнаружена только после удаления тканей.

Решение о подобной операции нужно принимать вместе с врачом, учитывая возраст женщины, есть ли у нее дети и собирается ли она рожать еще, есть ли у нее сопутствующие заболевания.

ВАЖНО!

Профилактическую мастэктомию с одномоментной пластикой молочных желез здоровые женщины могут сделать только на платной основе. Тем же пациенткам, у которых рак генетически обусловлен и опухоль уже диагностирована, такую операцию можно сделать бесплатно по ВМП. Как получить квоту на такое лечение, можно спросить у своего онколога.

ПРОФИЛАКТИЧЕСКАЯ ОВАРИЭКТОМИЯ

С мутацией генов BRCA также связан повышенный риск развития рака яичников, поэтому нужно посоветоваться с врачом о проведении профилактической овариэктомии – удаления яичников. Эту операцию сделают, только если у женщины уже есть дети и она не собирается больше рожать. Такая операция

Операция по удалению яичников приближает наступление менопаузы, поэтому не многие женщины решаются на нее.

приближает наступление менопаузы, и не многие женщины решаются на нее. Решение об операции принимается только совместно с лечащим врачом, учитывая все риски и пожелание женщины.

Другой вариант профилактики – прием селективных модуляторов эстрогеновых рецепторов. О возможности применения препаратов следует проконсультироваться со специалистом.

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.

ЛЕЧЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННОГО РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ

Как мы уже сказали выше, генетически обусловленный рак молочной железы отличается агрессивным течением и быстро распространяется, поэтому он требует особой тактики лечения. План лечения будет определяться на консилиуме врачей с участием генетика, химиотерапевта и хирурга.

ЛЕКАРСТВЕННОЕ ЛЕЧЕНИЕ

Скорее всего врач предложит начать лечение с курса химиотерапии, чтобы снять агрессивность опухоли, уменьшить ее размеры и лучше подготовить к операции. После операции также будет назначен курс химиотерапии, чтобы завершить лечение.

ДВУСТОРОННЯЯ МАСТЭКТОМИЯ

Если в одной молочной железе возникла опухоль, вероятность рецидива и того, что опухоль разовьется и во второй молочной железе, очень высока. Поэтому хирурги рекомендуют пациенткам двустороннюю мастэктомию с одномоментной пластикой.

Крайне важно исследовать удаленные ткани в ходе гистологического исследования, чтобы не пропустить начальные стадии опухоли, которые могли быть не замечены во время диагностических исследований.

Причем такие операции рекомендуются даже пациенткам с заболеванием на ранней стадии, тогда как необусловленные BRCA-мутацией небольшие опухоли удаляют с сохранением молочной железы. Но для генетического рака это было бы слишком рискованно.

Нужно удалить все ткани молочной железы, которые подвержены опухолевым образованиям, чтобы исключить повторение болезни. Вместо удаленных тканей в некоторых случаях можно сразу поставить имплантат.

При этом, так же как в случае с профилактической мастэктомией у здоровых женщин, очень важно исследовать удаленные ткани в ходе гистологического исследования, чтобы не пропустить начальные стадии опухоли, которые могли быть не замечены во время диагностических исследований.

ПРОФИЛАКТИКА РАКА ЯИЧНИКОВ

С мутацией генов BRCA также связан повышенный риск развития рака яичников, поэтому нужно посоветоваться с врачом о профилактике рака яичников. Спросить, что порекомендует врач – профилактическую операцию или лекарственное лечение. Взвесить плюсы и минусы обоих вариантов.

ПСИХОЛОГИЧЕСКАЯ ПОДДЕРЖКА СЕМЕЙ С BRCA-МУТАЦИЕЙ

Наличие в семье BRCA-мутации – это, конечно, стресс и повод для переживаний. Но нужно понимать, что если объединить усилия с врачами и ответственно отнестись к этой ситуации, можно решить проблему минимальными рисками.

Если у вас или у кого-то из родственниц была обнаружена эта мутация, порекомендуйте пройти анализ и консультацию генетика всем кровным родственникам.

Тем, кому мутация так же передалась, нужно выбрать врача-онколога и постоянно наблюдаться у него, проходя профилактические обследования раз в полгода. А в какой-то момент, может быть, и решиться на профилактическую операцию – но только после консультации с врачом и только в специализированном онкологическом учреждении.

Если вы чувствуете, что испытываете сильное моральное давление и подавленность от известия о наличии у вас такой мутации, обратитесь к психологу или в группу поддержки.

Если вы чувствуете, что испытываете сильное моральное давление и подавленность от известия о наличии у вас такой мутации, обратитесь к психологу или в группу поддержки.

Не забывайте, что это состояние – не приговор. Ничто не предопределено, и рак может и не развиться. И даже если опухоль появится, у врачей достаточно инструментов и лекарственных схем, чтобы справиться с этой ситуацией.



ЖЕНСКОЕ
ЗДОРОВЬЕ