

## Выявление генетических поломок для профилактики рака

Рак молочной железы и рак яичников могут стать семейным диагнозом. Наличие этого заболевания у мамы, бабушки или сестры – это серьезный повод для женщины задуматься о защите собственного здоровья. На ранних стадиях рак молочной железы поддается успешному лечению, поэтому врачи призывают внимательнее относиться к своему здоровью и чаще посещать врача. Об этом и многом другом специалисты рассказали на лектории «Генетическая предрасположенность к раку молочной железы: мифы и факты», который был организован, Европейским Медицинским Центром (EMC) при поддержке EMC Medical School и Обществом специалистов-онкологов по опухолям органов репродуктивной системы при поддержке компании «АстраЗенека».

Рак молочной железы (PMЖ) является самым распространенным онкологическим заболеванием среди женщин во всем мире – на него приходится 16%<sup>1</sup> всех случаев злокачественных новообразований у женщин. Ежегодно 54 тысячам россиянок ставится этот диагноз<sup>2</sup>. В структуре смертности от онкологических заболеваний в России на долю PMЖ приходится 23,6%, и это первое место в возрастной группе от 40 до 49 лет<sup>3</sup>. Исправить статистику под силу самим женщинам, если они будут чаще обращаться к врачам. Обязательно заняться этим вопросом следует тем, у кого в семье уже был такой диагноз – ведь от 5 до 15% случаев<sup>4</sup> этого злокачественного заболевания имеют наследственный характер.

**Евгений Либсон, профессор рентгенологии, специалист по диагностике онкологических заболеваний:** «Если в семье мама или бабушка страдали раком молочной железы в раннем возрасте – до 40 лет, – это очень важный повод для настороженности. Раннее заболевание может быть обусловлено наличием мутации в гене BRCA1 или BRCA2, которая может передаваться по наследству и которая значительно повышает риск развития рака».

Поломки в генах, ответственные за рост риска онкологических заболеваний, были обнаружены учеными сравнительно давно. Например, роль мутации генов BRCA1 и BRCA2 была выявлена в 1994 году.

**Павел Копосов, д.м.н., врач-онколог Института онкологии EMC:** «Критериями назначения генетического теста являются отягощенный семейный анамнез, раннее начало болезни (до 40 лет), множественные формы опухоли, одномоментное поражение молочной железы и яичников, тройной негативный рак молочной железы. При этом раньше возраста 20 лет тестирование делать не рекомендуется. При выявлении генетической мутации требуются постоянное наблюдение и дополнительная диагностика, чтобы не пропустить зарождение опухоли».

При поломке гена BRCA1 или BRCA2 риск возникновения злокачественной опухоли в молочной железе с увеличивается с возрастом. Вероятность развития заболевания в возрасте 50-70 лет при наличии мутации BRCA1 составляет 41-64%, при мутации BRCA2 – 20-49%. В возрасте старше 70 лет эти показатели находятся на уровне 75% и

<sup>1</sup> <http://www.who.int/topics/cancer/breastcancer/ru/index1.html>

<sup>2</sup> Рожкова Н.И. Генетическая предрасположенность к развитию рака молочной железы. Национальный центр маммологии и онкологии репродуктивных органов ФГБУ «МНИОИ им. П.А. Герцена», 2013 г.

<sup>3</sup> Мерабишвили В.М. Онкологическая статистика (традиционные методы, новые информационные технологии)// Руководство для врачей. Часть I. -СПб., 2013.

<sup>4</sup> Портной С.М. с соавт. Профилактика BRCA-ассоциированных рака молочной железы и рака яичников. Обзор литературы и собственные данные. ФГБУ РОНЦ им. Н.Н.Блохина РАМН, Москва

70%, соответственно<sup>5</sup>. Риск развития рака в противоположной молочной железе у больных BRCA1-ассоциированным РМЖ на протяжении жизни составляет от 40% до 60%<sup>6</sup>. В связи с этим генетическое тестирование рекомендуется каждой женщине, имеющей личную или семейную предрасположенность к наследственному раку.

В последние годы было доказано, что рак груди у мужчин может быть также следствием поломок в генах BRCA1/2. Кроме того, мутации этих генов способны влиять на раннее возникновение рака простаты у мужчин и рака поджелудочной железы.

Мутация в гене BRCA1 или BRCA2 также повышает риск развития у женщин рака яичников (маточной трубы, первичного рака брюшины), который у носителей рака молочной железы с мутацией BRCA1 составляет 40-59%<sup>7</sup>. После 35-40 лет частота возникновения рака яичников у данных пациентов возрастает. Эту опухоль выявить намного сложнее, чем рак молочной железы, поэтому генетическое тестирование в данном случае имеет еще большее значение.

**Владимир Носов, к.м.н., хирург-онкогинеколог, руководитель Центра женского здоровья, руководитель Центра сохранения репродуктивной функции у онкологических пациентов, руководитель Клиники гинекологии и онкогинекологии:** «Поражение рака яичников в 15-20% случаях имеет генетическую предрасположенность в виде мутации. Каждая третья женщина с мутацией BRCA1 может умереть от опухоли яичников. В связи с этим меры профилактики для носительниц генетических мутаций являются жизненно необходимыми».

Подобная профилактика, которую рекомендуется проводить после выявления генетической предрасположенности, может включать в себя регулярный медицинский контроль (клинический осмотр, магнитно-резонансная томография (МРТ) или маммография), использование контрацептивов, кормление грудью, а иногда профилактические операции при условиях и в объеме, соответствующим законодательству РФ, которые могут проводиться только в специализированных медицинских учреждениях.

**Ирина Васильева, руководитель Центра Маммологии ЕМС, специалист по диагностике заболеваний молочной железы:** «В Российской Федерации скрининг с целью раннего выявления рака молочной железы начинается с 40 лет. Золотым стандартом является рентгеновская маммография. В ЕМС большая диагностическая точность исследования достигается благодаря использованию метода томосинтез, который представляет собой посрезовое формирование изображений ткани молочной железы. В случае необходимости дополнительного обследования применяются ультразвуковое исследование (УЗИ) и МРТ. Если у женщины найдена мутация генов BRCA1/2 схема обследования меняется. Примерно с 20 лет женщинам группы риска необходимо находиться на контроле: раз в год делать МРТ молочных желез с контрастированием и УЗИ. Причем поочередно с интервалом в полгода. По достижении женщинами 40 лет к этим исследованиям присоединяется цифровая маммография. Очень важно обследоваться именно каждые шесть месяцев, потому что у таких пациенток очень высокий риск интервальных раков».

---

<sup>5</sup> Портной С.М. с соавт. Профилактика BRCA-ассоциированных рака молочной железы и рака яичников. Обзор литературы и собственные данные. ФГБУ РОНЦ им. Н.Н.Блохина РАМН, Москва

<sup>6</sup> Сытенкова К.В., Гузиева Ж.М., Казаков М.П. с соавт. Аллельные варианты в генах BRCA1, BRCA2, TP53, ассоциированные с развитием рака молочной железы // Современная онкология. – 2011. – №3. – С.22-26.

<sup>7</sup> Портной С.М. с соавт. Особенности BRCA-ассоциированного рака молочной железы и методы профилактики наследственных форм рака молочной железы и яичников. РОНЦ им. Н.Н.Блохина РАМН, Москва 23-25 ноября 2010 года. С. 93-99.

**Искра Даскалова, хирург-онколог Центра Маммологии EMC:** «При выявлении BRCA1/2 ассоциированного рака молочной железы хирургическое лечение имеет отличительные особенности. Возможно применение радикальных операций. Профилактическая мастэктомия, как способ устранения причины рака груди, в молодом возрасте не применяется. Пациентке рекомендуется реализовать свое право на материнство. А при наличии показаний к хирургическому лечению, провести его в полном объеме».

#### **О компании «АстраЗенека»**

«АстраЗенека» является международной инновационной биофармацевтической компанией, нацеленной на исследование, развитие и коммерческое использование рецептурных препаратов в таких терапевтических областях, как кардиология, онкология, респираторные заболевания и воспалительные процессы, инфекции и психиатрия. Компания представлена более чем в 100 странах мира, а ее инновационными препаратами пользуются миллионы пациентов. [www.astrazeneca.com](http://www.astrazeneca.com), [www.astrazeneca.ru](http://www.astrazeneca.ru)

#### **О Европейском Медицинском Центре (EMC)**

Европейский медицинский центр основан в 1989 году. Сегодня EMC – это одна из крупнейших частных медицинских организаций в России. Институт онкологии Европейского медицинского центра – частный онкологический центр, представляющий западную медицину в Москве, где доступны самые современные мировые технологии лечения.

Эффективность лечения в Институте онкологии достигается благодаря применению современного оборудования, широкой диагностической базы и новейших методов терапии, основанных на последних достижениях медицины. Кроме того, в Институте работают высококвалифицированные специалисты из Западной Европы и Северной Америки.

#### **Об Обществе специалистов-онкологов по опухолям органов репродуктивной системы**

Несмотря на широкомасштабные клинические и экспериментальные исследования и значительные достижения в онкологии, многие вопросы остаются нерешенными. Опухоли органов репродуктивной системы у женщин занимают значительную часть этой области науки. В связи с этим возникла необходимость создания общества единомышленников, желающих объединить свои усилия в деле совершенствования профилактики, диагностики и лечения больных опухолями репродуктивных органов. Общество объединяет специалистов самых разных направлений – онкогинекологов, акушеров-гинекологов, маммологов, химиотерапевтов, радиологов, генетиков, иммунологов, эмбриологов, эндокринологов, патоморфологов и специалистов смежных областей.