

Ваш риск – Ваш шанс

Важность генетических анализов
на наследственный рак молочной
железы и яичников



Мы приносим нашу искреннюю благодарность **профессору Эфрат Леви-Лахад**,

директору медико-генетической клиники в Медицинском центре «Шаарей цедек», со-директору Консорциума по борьбе с наследственным раком молочной железы и яичников, работающего под эгидой Ассоциации по борьбе с раковыми заболеваниями, руководительнице программы «Ваш риск – Ваш шанс», разработанной Ассоциацией по борьбе с раковыми заболеваниями и NCF

Мири Зив, генеральному директору Ассоциации по борьбе с раковыми заболеваниями, за их замечания и уточнения.

© Все права принадлежат Ассоциации по борьбе с раковыми заболеваниями, август 2014 г.

Что такое программа «Ваш риск – Ваш шанс»

Многие пациентки, страдающие раком молочной железы и раком яичников не осведомлены о важности и значении генетических анализов для них и для их родственниц, а потому они не обращаются за медико-генетической консультацией и не получают ее. Даже если и существует наследственный фактор риска, повышающий **угрозу заболевания**, раннее его обнаружение дарит **шанс** предотвратить новые онкологические заболевания у проходящей проверку женщины и ее родственников.

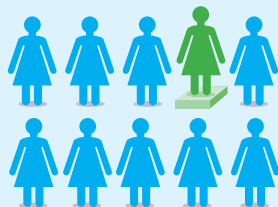
Программа «Ваш риск – Ваш шанс» была разработана с целью **повышения осведомленности в отношении важности проведения генетических анализов у пациенток, страдающих раком молочной железы и раком яичников, а также помочь им в проведении этих анализов.** Данная программа разработана в Ассоциации по борьбе с раковыми заболеваниями при помощи The Northern Charitable Foundation (NCF) и при сотрудничестве Израильского Консорциума по генетической диагностике рака молочной железы и яичников, работающем под эгидой Ассоциации по борьбе с раковыми заболеваниями.

Наследственные факторы рака молочной железы (РМЖ) и яичников (РЯ)

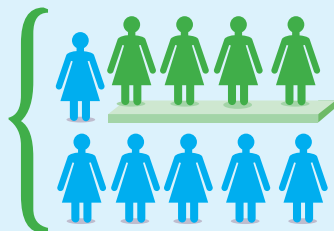
Рак молочной железы (РМЖ) – это самое распространенное в Израиле онкологическое заболевание среди женщин. Каждый год в Израиле РМЖ выявляется приблизительно у 4500 женщин.

У 5-10% этих женщин болезнь обусловлена генетическим фактором, то есть, они являются носительницами генетического изменения, унаследованного от одного из родителей. Самым часто встречающимся наследственным фактором риска являются генетические изменения (мутации) в генах под названием **BRCA1** и **BRCA2**, и более подробное объяснение о связи между наследственностью и онкологическим заболеванием будет приведено ниже. Изменения в этих генах особенно часто встречаются у женщин ашкеназского происхождения, но не только у них.

Приблизительно у **10%** женщин, заболевших РМЖ, болезнь возникла вследствие генетических мутаций, повышающих риск рака яичников и повторной опухоли молочной железы.



Приблизительно **40%** пациенток ашкеназского происхождения с РЯ заболели вследствие врожденного фактора риска



Как можно определить, заболела ли женщина РМЖ или РЯ из-за того, что у нее имелся наследственный фактор риска?

Генетический фактор риска можно определить с помощью обычного анализа крови. Тем не менее, перед тем, как сдать этот анализ, следует посетить специалиста для получения медико-генетической консультации.

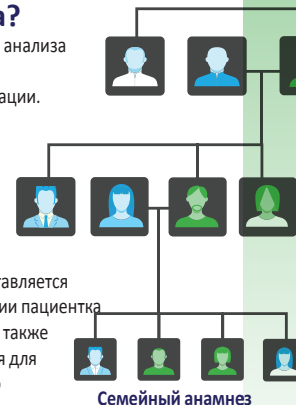
Что такое медико-генетическая консультация?

Медико-генетическая консультация – это встреча со специалистом-консультантом по генетике или врачом-генетиком. В ходе встречи пациентка сообщает свой медицинский анамнез в отношении себя самой и ее родственников, и на основании данной информации составляется семейное древо (подобное генеалогическому). В рамках консультации пациентка получит объяснение о подходящих для нее генетических анализах, а также о преимуществах, недостатках и последствиях данного исследования для нее и ее родственниц. Рекомендуется взять с собой на консультацию сопровождающего, который говорит на иврите.

Если пациентка решит выполнить генетический анализ, у нее возьмут образец крови.

Что такое генетический анализ на молочно-яичниковый синдром (РМЖ и РЯ в семье) BRCA (Breast Cancer)

Самая распространенная форма молочно-яичникового синдрома в семье является следствием мутаций в одном из двух генов BRCA1/BRCA2.

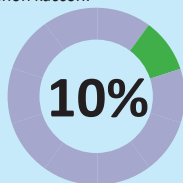


У выходцев некоторых общин в этих генах часто возникают мутации, а потому при генетическом анализе в большинстве случаев будут проверяться эти частые мутации. Например, у женщин ашкеназского происхождения отмечается 3

частых мутации, а другие мутации генов BRCA1 и BRCA2 для них редки. Для женщин из других общин будут характерны другие мутации. Более того, можно провести полное исследование обоих этих генов с помощью проверки, которая называется «секвенирование». В особых случаях можно провести более широкие исследования, включающие десятки разных генов, мутации в которых относятся к наследственным формам онкологических заболеваний.

Самым частым наследственным фактором риска являются мутации в генах BRCA1 или BRCA2

Если специалист генетик определяет, что существует шанс не менее **10%** на выявление генной мутации **BRCA1/BRCA2**, в таком случае генетическое секвенирование для данной пациентки будет проведено в рамках услуг, предоставляемых больничной кассой.



Как получить результаты анализа

Результаты исследования выдаются пациентке в ходе повторной встречи со специалистом-генетиком. В ходе этой встречи женщина получит объяснения о том, что означают эти результаты, о том, как проводится наблюдение для раннего обнаружения заболевания, способах его профилактики, а также будут выданы рекомендации для ее родственниц.

Почему важно знать, является ли онкологическое заболевание наследственным

Важность генетического исследования для заболевшей пациентки:

- Заболевшая женщина состоит в группе высокого риска повторного заболевания РМЖ и РЯ. В случае, если известно о наличии фактора риска, существуют методы профилактики и раннего обнаружения других онкологических заболеваний, и носительницы мутации имеют право на получение этих услуг.
- Если известно о том, что болезнь имеет наследственный характер, это может повлиять на выбор метода лечения болезни, а также позволить получить новые экспериментальные лекарства, целенаправленно действующие на генетическую составляющую опухоли.

Важность генетического исследования для членов семьи:

- Если мутация обнаружена, можно сделать анализы родственникам, чтобы узнать, кто унаследовал мутацию и находится в группе риска, а кто нет.
- **Выход есть!** Родственникам, вошедшим в группу высокого риска, будет рекомендовано специальное наблюдение у врача для снижения риска заболевания и применение особых методов профилактики болезни.
- Даже если мутация не будет обнаружена, генетическое исследование имеет важное значение для всех родственников, поскольку во время консультации они получают индивидуальные рекомендации по наблюдению и профилактике.

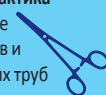
Что можно сделать при обнаружении мутации?

- Когда обнаруживается мутация в генах **BRCA1/BRCA2**, можно снизить риск повторного заболевания РМЖ и РЯ.
- **Усиление наблюдения:** врачебное наблюдение за носительницами мутаций с целью раннего обнаружения РМЖ выполняется по более плотному графику, и оно включает также проведение МРТ-исследований молочной железы вдобавок к маммографии и УЗИ в рамках корзины медицинских услуг. Кроме того, носительницам мутаций рекомендуется также рутинное наблюдение для раннего обнаружения РЯ.
- **Профилактика:** поскольку эффективность врачебного наблюдения для раннего обнаружения рака яичников имеет ограниченную эффективность, носительницам мутаций рекомендуется пройти профилактическое удаление яичников и маточных труб (после завершения этапа формирования семьи). Данная операция также важна для будущей профилактики рецидива РМЖ. Существуют также возможности профилактического удаления молочной железы, которое значительно сокращает риск рецидива РМЖ.

Дальнейшее наблюдение по поводу РЯ: УЗИ, проверка на CA125



Профилактика удаление яичников и маточных труб



Средства визуализации

Один раз в год } УЗИ
МРТ
Маммография

Есть ли причины опасаться медико-генетических анализов?

Во время консультации обсуждается также вопрос о возможных моральных последствиях генетических анализов. Некоторые женщины боятся узнать, что их заболевание имеет под собой наследственную основу. Сама женщина может бояться узнать, что она находится в группе риска по заболеваемости другими формами рака, или бояться последствий такой информации для ее родственников и о возможном ее влиянии на семейные отношения. Важно помнить, что несмотря на страхи, мы не в состоянии решать, какая генетика

будет у нас или у наших родственников. Достоверное понимание ситуации может помочь предотвратить рак для тех, кто находится в группе риска, а также избавиться от тревоги и лишних проверок тех, кто не входит в эту группу.

«Мы не в состоянии изменить генетический код, с которым родились, но мы можем повлиять на его результаты»

Ограниченность медико-генетических анализов

В некоторых случаях, несмотря на серьезное подозрение на наследственный фактор рака в семье, его не всегда можно выявить, особенно в случае, если женщина не принадлежит к ашкеназской или иракской общинам.

Как обращаются за получением медико-генетической консультации?

Чтобы получить направление и субсидирование на медико-генетическую консультацию, обратитесь к врачу, который занимается онкологическими заболеваниями (хирург или онколог) и/или к семейному врачу. Как правило, больничные кассы финансируют первичную консультацию. Чтобы облегчить процесс и лучше подготовиться к консультации, мы рекомендуем заполнить анкету о Вашем семейном анамнезе.

Зайдите на сайт Ассоциации по борьбе с раковыми заболеваниями. На этом сайте Вы найдете интерактивную семейную анкету (которую можно заполнить и распечатать), которая поможет врачу во время консультации.

Список генетических клиник, а также интерактивная анкета находятся на сайте Ассоциации по борьбе с раковыми заболеваниями:

www.cancer.org.il/prev-gene

Кроме того, Вы можете обратиться к координатору программы по электронной почте:

prev-gene@szmc.org.il или по телефону 02-5645217



Хотите получить больше информации? Когда возникает подозрение на наследственную предрасположенность к раку молочной железы и яичников?

Факторы, повышающие вероятность наследственного молочно-яичникового синдрома:



Вместе с тем, у многих людей с наследственной предрасположенностью к онкологическим заболеваниям по разным причинам невозможно определить это на основании семейного анамнеза (например, если речь идет о маленьких семьях, или если полная информация о родственниках отсутствует, или если это семья выживших в Катастрофе).

Как наследуется наследственная предрасположенность к онкологическим заболеваниям

Большинство форм наследственных опухолевых синдромов передаются по доминантному типу. В организме каждый ген присутствует в двух копиях – одна наследуется от матери, а вторая от отца. При доминантном типе наследования достаточно, чтобы одна копия оказалась поврежденной, чтобы человек оказался в группе высокого риска по заболеваемости раком. **Носитель – это человек, с одной поврежденной копией гена, мутация в котором связана с развитием раковых опухолей.**

Мутация, переданная от родителей по наследству, присутствует во всех клетках организма, и ее присутствие является фактором риска возникновения опухолей в будущем. Таким образом, **носитель мутации имеет больше шансов заболеть раком, чем люди, которые не являются носителями.** Виды онкологических заболеваний зависят от обнаруженного в семье наследственного синдрома, и в некоторых случаях даже связаны с полом человека (мужчина или женщина). Например, мужчине-носителю мутации, связанной с раком молочной железы и яичников, рак грудной железы угрожает гораздо в меньшей степени, чем женщине-носителю той же мутации в семье.

Важно отметить, что мужчины-носители, как и женщины, могут передавать эту мутацию по наследству своим дочерям.



В заключение

- Если вы заболели раком молочной железы, яичников или эти заболевания выявлены в Вашей семье, важно выяснить, не идет ли речь о наследственной предрасположенности.
- Наличие молочно-яичникового синдрома повышает риск возникновения РМЖ и РЯ у женщин данной семьи.
- Мутации в генах BRCA1 и BRCA2 являются самой частой причиной наследственных случаев РМЖ и РЯ.
- Обнаружение мутации у пациенток, страдающих РМЖ или РЯ, а также выявление носителей данной мутации в семье способствует принятию важных решений касательно методов лечения, построению плана врачебного наблюдения и выполнению профилактических или снижающих риск действий.
- Даже если речь идет о проверках или методах лечения, связанных с некоторыми неудобствами – они могут предотвратить заболевание раком у членов семей и спасти жизни.
- Те члены семьи, которые не являются носителями мутаций, могут узнать, что ни они, ни их дети не находятся в группе высокого риска по заболеваемости раком, и это также предотвратит частые анализы и врачебные проверки наблюдения.

Важно помнить!
Риск – это Ваш шанс!

Для дополнительной информации и для получения брошюры «Все что вы хотели знать о генетике и раке» можно бесплатно позвонить в службу "Телемейда" при Ассоциации по борьбе с раковыми заболеваниями по номеру 1-800-34-33-44.

Кроме того, вы можете зайти на форум «Генетическое носительство и женщины с высоким риском заболевания раком молочной железы и яичников» на сайте Ассоциации по борьбе с раковыми заболеваниями

www.cancer.org.il

Интерактивная анкета размещена по адресу

www.cancer.org.il/prev-gene



Для женщин, которые борются с раком молочной железы:

Позвоните в «Яд ле-ахлама» по телефону 1-800-36-07-07

Или нажмите на розовую кнопку на сайте Ассоциации по борьбе с раковыми заболеваниями

www.cancer.org.il

Для получения дополнительной информации и разъяснительных материалов о раковых заболеваниях, об их лечении, профилактике, диагностике и о правах онкологических пациентов обращайтесь в Ассоциацию по борьбе с раковыми заболеваниями по бесплатным телефонам:

«Телемеида»® на иврите: 1-800-599-995

«Телемеида»® на русском языке: 1-800-34-33-34

«Телемеида»® на арабском языке: 1-800-36-36-55

Прогрессивные информационные услуги:

Информационный центр info@cancer.org.il или 03-5721608

Для дополнительной информации касательно программы «Ваш риск – Ваш шанс» Вы можете обратиться к координатору программы:

по электронной почте: prev-gene@szmc.org.il

или по телефону 02-5645217

Для получения списка генетических клиник, форумов на тему носительства генов, рака молочной железы и для другой информации заходите на сайт Ассоциации по борьбе с раковыми заболеваниями:

www.cancer.org.il