

НАСЛЕДСТВЕННЫЙ РАК МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И ЯИЧНИКОВ



ПОКАЗАНИЯ К НАЗНАЧЕНИЮ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТА

- ✓ Случаи онкологических заболеваний (РМЖ, РЯ, рак желудка, колоректальный рак) у родственников первой линии родства (мать, отец, сестра, брат)



РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ПРОФИЛАКТИКЕ РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ ПРИ ОБНАРУЖЕНИИ МУТАЦИЙ

Нехирургические превентивные меры

- Онкологическая настороженность (внимание к симптомам)
- Самообследование молочных желез (с 18 лет, ежемесячно)
- Обследование молочных желез у маммолога (с 25 лет, 1 раз в 6 месяцев)
- Магнитно-резонансная томография молочных желез (с 25-30 лет, 1 раз в 6-12 месяцев)
- Маммография (с 25 лет, 1 раз в 6-12 месяцев)
- Ультразвуковое исследование яичников (с 35 лет, 1 раз в 6 месяцев)
- Определение уровня маркера СА-125 (с 35 лет, 1 раз в 6 месяцев)

Профилактические хирургические методы

- Профилактическая подкожная мастэктомия, установка имплантов (после 30-35 лет)
- Профилактическая овариэктомия (после 40-50 лет)



Материал для исследования:

кровь с ЭДТА, буккальный эпителий



Анализируемые гены:

3 гена BRCA1, BRCA2,
CHEK2

Вероятность передачи мутации
по наследству составляет 50%

Интерпретацию результатов должен проводить
сертифицированный специалист или врач-генетик

ИСТОЧНИКИ:

1. Любченко Л.Н., Батенева Е.И. Медико-генетическое консультирование и ДНК-диагностика при наследственной предрасположенности к раку молочной железы и раку яичников.

2. Имянитов Е.Н. Наследственный рак молочной железы// Практическая онкология. - 2010. - Т.11. - №4



НАСЛЕДСТВЕННЫЙ РАК МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И ЯИЧНИКОВ: ЛЕЧЕНИЕ



ПОКАЗАНИЯ К НАЗНАЧЕНИЮ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТА

- ✓ молодой возраст начала заболевания (до 40-45 лет);
- ✓ первично-множественные опухоли (РМЖ и РЯ; синхронные и метасинхронные);
- ✓ пациенткам в возрасте до 50 лет с негативным статусом рецепторов (ER, PR, HER2);
- ✓ подтверждение наследственного характера заболевания.
В случае наличия мутации - тестирование близких родственников первой линии родства.



РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ЛЕЧЕНИЮ BRCA-ПОЗИТИВНОГО РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ

- Выбор метода хирургического лечения РМЖ у носителей мутации в генах BRCA1 и BRCA2 базируются на тех же параметрах, что и спорадического РМЖ
- Если за органосохранным оперативным лечением следует лучевая терапия без выполнения овариэктомии, стоит учитывать более высокий риск развития контралатерального РМЖ и РЯ, а также ипсилатерального рецидива
- Включение производных платины в режим адъювантной химиотерапии при лечении тройного негативного РМЖ
- Включение тамоксифена в режим адъювантной химиотерапии с целью сокращения риска контралатерального рака груди
- Использование ингибиторов PARP в качестве терапии для пациентов с BRCA-ассоциированным раком молочной железы и яичников
- Контралатеральная профилактическая мастэктомия для носителей мутации BRCA с РМЖ в раннем возрасте (до 40 лет) и односторонней мастэктомией



Материал для исследования:

кровь с ЭДТА,
буккальный эпителий



Анализируемые гены:

3 гена BRCA1, BRCA2,
CHEK2

Общий прогноз при раке молочной железы у носителей BRCA мутаций такой же, как и при спорадическом раке молочной железы

Отсутствие мутации в генах BRCA1 и BRCA2 является прогнозирующим фактором чувствительности опухоли к химиотерапии

ИСТОЧНИК:

1. Практические рекомендации по лекарственному лечению злокачественных опухолей (RUSSCO)/под редакцией В.М. Моисеенко.

