



## Спадчынны сіндром раку малочнай залозы і яечнікаў: Інфармацыя для сямей з патагенным варыянтам у гене **BRCA2**

*Мэта гэтай памяткі – даць вам дэталёвую інфармацыю пра вынікі вашага генетычнага тэсту, з якой вы можаце азнаёміцца і абмеркаваць са сваімі лекарамі. Даследнікі працягваюць вывучаць ген BRCA2, таму, калі ласка, раз на год звяртайцеся да свайго лекара, каб пазнаць новую інфармацыю, якая можа быць важная для вас і чальцоў вашай сям'і. (Гласарый медычных тэрмінаў, якія падкрэслены ў гэтым дакуменце, гл. на апошняй старонцы).*

**У вас патагенны варыянт у гене **BRCA2**.** Гэта азначае, што ў вас **спадчынны сіндром** раку малочнай залозы і яечнікаў (таксама вядомы як **сіндром HBOC**).

### Што такое спадчынны рак?

- Рак – пашыраная хвароба. У кожнага трэцяга жыхара ЗША цягам жыцця развіваецца той ці іншы тып раку.
- Каля 5-10% ракавых захворванняў (да 1 з 10) з'яўляюцца спадчыннымі. Спадчынны рак узнікае, калі чалавек нараджаецца з **патагенным варыянтам** (таксама вядомым як мутацыя) у гене, які павялічвае імавернасць развіцця пэўных тыпаў раку. Патагенны варыянт можа перадавацца ад аднаго пакалення да другога.
- Зазвычай, сям'і з патагенным варыянтам гена **BRCA2** маюць адну ці некалькі наступных асаблівасцяў:
  - Рак малочнай залозы ў раннім узросце (да 45 гадоў)
  - Рак яечнікаў
  - Асобы з больш чым адным дыягназам раку (напрыклад, рак абедзвюх малочных залоз ці рак малочнай залозы і яечнікаў)
  - Рак малочнай залозы ў мужчынаў
  - Ранні і агрэсіўны рак прадсталёвай залозы
  - Некалькі чальцоў сям'і з ракам малочнай залозы ці іншымі тыпамі раку, злучанымі з HBOC
  - Рак малочнай залозы ў некалькіх пакаленнях адной сям'і

### Што такое патагенны варыянт?

- **ДНК** - гэта наш генетычны матэрыял, які перадаецца ад бацькоў да дзяцей. Ён змяшчае інструкцыі пра тое, як нашы целы развіваюцца, растуць і функцыянуюць. **Ген** - гэта невялікая частка ДНК, якая выконвае вызначаную працу ў арганізме. Некаторыя гены вызначаюць такія характарыстыкі, як колер вачэй ці ўзрост, тым часам як іншыя гены злучаны з нашым здароўем.
- Ва ўсіх нас ёсць варыяцыі ў генах, якія робяць нас непадобнымі адзін на аднаго. Большая частка гэтых варыяцый не змяняюць працы нашых генаў. Аднак некаторыя варыяцыі сапраўды перашкаджаюць слушнай працы гена. Гэты тып варыяцый завецца патагенным варыянтам ці мутацыяй.

### Чаму наяўнасць гэтага патагеннага варыянту прыводзіць да павышанай рызыкі развіцця раку?

- Праца гена **BRCA2** заключаецца ў прадухіленні раку. Ён называецца **генам-супрэсарам пухліны**. Пры правільнай працы гены-супрэсары пухлінаў дапамагаюць прадухіліць рак, кантралюючы ўзрастанне і дзяленне клетак.
- Людзі, якія нарадзіліся з патагенным варыянтам **BRCA2**, маюць толькі адну працоўную копію гена **BRCA2**, таму рызыка развіцця раку ў іх вышэйшая за сярэдняе.

## Якія анкалагічныя рызыкі звязаны з гэтым патагенным варыянтам?

- Людзі, якія нарадзіліся з патагенным варыянтам гена *BRCA2* (якія маюць сіндром HBOС), маюць падвышаную рызыку развіцця некаторых тыпаў раку, якія апісаны ў табліцы ніжэй.

Табліца: **Рызыка развіцця раку цягам жыцця (шанец захварэць ракам у кожны момант жыцця)**

	Людзі, у якіх няма патагеннага варыянту	Людзі, якія маюць патагенны варыянт <i>BRCA2</i>
Рак малочнай залозы ў жанчын	10-12%	>60%
Другі першапачатковы рак малочнай залозы	болей за 15%	26% (да 20 гадоў)
Рак яечнікаў	1-2%	13-29%
Рак малочнай залозы ў мужчын	<1%	7-8%
Рак прадсталёвай залозы	11,6%	Павелічэнне
Рак падстраўнікавай залозы	1-2%	5-10%

Нацыянальная ўсебакавая анкалагічная сетка Генетычная/сямейная ацэнка высокай рызыкі: Дапаможнік па лячэнні захворванняў малочнай залозы, яечнікаў і падстраўнікавай залозы, v2.2021

- Прыведзеныя вышэй лічбы паказаны ў выглядзе дыяпазону. Гэта злучана з тым, што не ўсе сем'і/індывіды маюць аднолькавую ступень рызыкі. На рызыку могуць уплываць фактары навакольнага асяроддзя, лад жыцця, асабістая гісторыя хваробы, сямейная гісторыя раку, і таксама іншыя генетычныя ці невядомыя фактары.

## Ці магчыма выправіць патагенны варыянт?

На жаль, выправіць патагенны варыянт у гене *BRCA2* пакуль не ўяўляецца магчымым. Аднак можна змяніць сваё лячэнне і некаторыя рэчы ў сваім ладзе жыцця. Ваш лекар (лекары) разам з вамі абмяркуе гэтыя варыянты і складзе план лячэння, які падыходзіць менавіта вам.

## Якія рэкамендацыі па лячэнні?

Рэкамендацыі па медычным назіранні за людзьмі з патагенным варыянтам у гене *BRCA2* падзяляюцца на тры катэгорыі: **назіранне, хірургічнае ўмяшанне і лекавыя прэпараты.**

### Назіранне:

Мэта назірання (таксама "скрынінг") з'яўляецца як мага ранейшае дыягностыка раку. Навукоўцы і дактары не могуць прадухіліць развіццё раку, але важна яго ранняе выяўленне. Калі рак выяўляецца на ранняй стадыі, імавернасць паспяховага лячэння вышэй. Існуюць вельмі добрыя метады назірання для некаторых, але не для ўсіх тыпаў раку.

У табліцы ніжэй прыведзены рэкамендацыі па назіранні за асобамі з патагенным варыянтам гена *BRCA2* (адаптавана з Нацыянальнай усёахопнай анкалагічнай сеткі па ацэньванні генетычнай/сямейнай высокай рызыкі: Дапаможнік па лячэнні захворванняў малочнай залозы, яечнікаў і падстраўнікавай залозы, v2.2021). *Звярніце ўвагу, што гэта агульныя рэкамендацыі. Пэўныя рэкамендацыі для асобных пацыентаў і сямей могуць адрознівацца.*

Тып раку	Рэкамендацыі па назіранні
Рак малочнай залозы (жанчыны)	<p>Сачыце за станам малочных залоз, пачынаючы з 18 гадоў, і паведамляйце пра змены свайму пастаўшчыку медычных паслуг</p> <p>Клінічнае абследаванне грудзей лекарам ці медсястрой кожныя 6-12 месяцаў, пачынаючы з 25 гадоў</p> <p>Штогадовае МРТ малочных залоз з 25-29 гадоў ці індывідуальна з улікам сямейнага анамнезу (калі МРТ недаступнае, разгледзьце магчымасць правядзення мамаграфіі)</p> <p>Штогадовая мамаграфія і МРТ малочных залоз ва ўзросце 30-75 гадоў</p> <p>Пасля 75 гадоў вядзенне захворвання павінна разглядацца ў індывідуальным парадку</p>

Рак яечнікаў	Даказанай карысці ад скрынінга няма. Абследаванне органаў малога таза праводзіцца не менш за адзін раз на год. Для пацыентак, якія не перанеслі аперацыю па зніжэнні рызыкі захворвання яечнікаў, варта разгледзець магчымасць правядзення трансвагінальнай УГД і аналізу крыві на СА-125, пачынаючы з 40-45 гадоў.
Рак малочнай залозы (мужчыны)	Ва ўзросце 35 гадоў штомесячнае самаабследаванне малочных залоз і клінічнае абследаванне малочных залоз кожныя 12 месяцаў Разгледзіце магчымасць штогадовай мамаграфіі для мужчынаў з павялічанымі грудзмі, пачынаючы з 50-гадовага ўзросту ці індывідуальна на аснове сямейнага анамнезу
Рак прадсталёвай залозы	Скрынінг на рак прастаты ва ўзросце 40 гадоў
Рак падстраўнікавай залозы	Пры неабходнасці абмяркуйце рэкамендацыі па скрынінгу раку падстраўнікавай залозы з вашым лекарам.

### Варыянты хірургічнага ўмяшання, якія зніжаюць рызыку:

Цэль аперацыі па зніжэнні рызыкі - зменшыць рызыку развіцця раку шляхам выдалення здаровых тканін да таго, як рак разаўецца. Гэта таксама называецца прафілактычнай аперацыяй. Аперацыя па зніжэнні рызыкі не ўхіляе імавернасці захварэць на рак, але значна зніжае яе.

- **Двухбаковая сальпінга-аафарэктамія са зніжэннем рызыкі (RRBSO):** Падчас гэтай аперацыі падаляюцца яечнікі і фалопіевы трубы, каб зменшыць рызыку развіцця раку яечнікаў. RRBSO рэкамендуецца жанчынам з патагенным варыянтам *BRCA2* з узросту 40-45 гадоў, якія больш не збіраюцца нараджаць. Тэрміны правядзення RRBSO могуць часткова залежаць ад сямейнага анамнезу і павінны абмяркоўвацца з вашымі лекарамі. Нават пасля RRBSO усё яшчэ існуе невялікай (1%-5%) рызыка развіцця рэдкага раку, што завецца першапачатковым ракам брухавіны (рак чэрэўнай паражніны, які паводзіць сябе як рак яечнікаў).
- **Прафілактычная двухбаковая мастэктамія (ПДМ):** Падчас гэтай аперацыі падаляецца здаровая тканіна малочнай залозы, што зніжае імавернасць развіцця рака малочнай залозы больш чым на 90%. У жанчын, якія разглядаюць магчымасць правядзення ПДМ, могуць паўстаць пытанні пра варыянты рэканструкцыі грудзей (аднаўленне малочных залоз з дапамогай імплантатаў ці тканін), якія можна абмеркаваць з адмыслова адукаваным хірургам малочнай залозы. Паколькі існуюць эфектыўныя сродкі назірання за ракам малочнай залозы, жанчыны, якія з'яўляюцца носьбітамі патагенных варыянтаў *BRCA2*, могуць выбраць назіранне ў якасці прымальнай альтэрнатывы ПДМ. Выбар паміж ПДМ і назіраннем - гэта вельмі асабістае рашэнне, таму важна старанна разгледзець перавагі і недахопы кожнага варыянту, якія можна абмеркаваць з адмыслова адукаванымі медычнымі працаўнікамі.

### Лекі (хіміяпрафілактыка):

У некаторых выпадках могуць быць прызначаны лекі, якія зніжаюць імавернасць развіцця раку.

- **Тамоксіфен:** Гэтыя лекі эфектыўныя пры лячэнні шматлікіх тыпаў раку малочнай залозы. Даследаванні паказваюць, што яны таксама дапамагаюць прадухіліць рак малочнай залозы ў жанчын. Аднак яшчэ шмат што мае быць даведацца пра ўжыванне тамаксіфену для прафілактыкі раку малочнай залозы ў жанчын, якія з'яўляюцца носьбітамі патагенных варыянтаў *BRCA2*. Ваш лекар можа абмеркаваць з вамі магчымасць ужывання тамаксіфену і спадарожных лекаў.
- **Аральныя супрацьзачаткавыя таблеткі:** Даследаванні паказалі, што ўжыванне аральных кантрацэптываў (АК) у жанчын з патагеннымі варыянтамі *BRCA2* у цэлым прымальна і можа зменшыць рызыку развіцця раку яечнікаў.

### Да каго я павінен звяртацца за медычнай дапамогай?

Для доўгатэрміновага наступнага назірання важна знайсці медычных работнікаў, якім вы давяраеце. Вашы лекар першапачаткова звяна могуць даць некаторыя з гэтых паслуг. У некаторых выпадках вам можа спатрэбіцца наведанне адмыслова адукаваных медычных работнікаў. Пры неабходнасці мы будзем рады выдаць вам накіраванні да спецыялістаў у Mass General.

## Як я магу весці здаровы лад жыцця, каб зменшыць рызыку развіцця раку?

Кожны чалавек павінен весці здаровы лад жыцця, але гэта можа быць яшчэ больш важна для людзей з павышанай рызыкай развіцця раку. Паводле дадзеных Амерыканскага анкалагічнага грамадства, здаровы лад жыцця складаецца з:

- Адмова ад тытуню.
- Падтрыманне нармальнай вагі.
- Рэгулярная фізічная актыўнасць.
- Здаровая дыета з вялікай колькасцю садавіны і гародніны.
- Абмяжуйце сябе не больш за 1-2 алкагольнымі напоямі ў дзень.
- Бараніце скуру і вочы ад сонца.
- Ведайце свой арганізм і гісторыю хваробы, гісторыю сваёй сям'і і свае рызыкі.
- Праходзьце рэгулярныя агляды і скрынінгавыя тэсты на рак.

## Якая імавернасць таго, што ў чальцоў маёй сям'і таксама ёсць патагенны варыянт?

- **Вашы дзеці:** У кожнага з вашых дзяцей ёсць 50% шанец успадкаваць нармальную (працоўную) копію гена *BRCA2* і 50% шанец успадкаваць патагенны варыянт гена *BRCA2* (непрацоўную копію). Патагенныя варыянты *BRCA2* не злучаны з дзіцячымі ракавымі захворваннямі і не змяняць плана медычнага абслугоўвання чалавека да ўзросту 20-25 гадоў. Таму не рэкамендуецца тэставанне дзяцей (непаўналетніх, да 18 гадоў) на патагенныя варыянты *BRCA2*.
  - У рэдкіх выпадках, калі абодва бацькі з'яўляюцца носьбітамі патагеннага варыянта *BRCA2*, дзіце можа успадкаваць захворванне пад назвай Атаксія Тэлеангіэктазія (АТ). Калі ў вас ёсць пытанні ці апасенні з нагоды АФ, звярніцеся да свайго генетычнага кансультанта.
- **Вашы браты і сёстры і іншыя сваякі:** У большасці выпадкаў браты і сёстры чалавека з патагенным варыянтам гена *BRCA2* маюць 50% імавернасць мець такі ж патагенны варыянт. Апроч таго, іншыя чальцы сям'і (напрыклад, бацькі, стрыечнікі, цёткі, дзядзькі) таксама могуць быць схільныя да рыску мець патагенны варыянт.
- **Планаванне сям'і:** У людзей з патагенным варыянтам гена *BRCA2* могуць быць апасенні наконт перадачы патагеннага варыянта гена *BRCA2* дзіцяці. Існуюць рэпрадукцыйныя магчымасці, якія можна скарыстаць, каб зменшыць імавернасць перадачы патагеннага варыянта гена *BRCA2* дзіцяці. Калі вы хочаце даведацца больш пра гэтыя магчымасці, звярніцеся да свайго генетычнага кансультанта за накіроўваннем.

У лісце, які вы атрымаеце ад свайго генетычнага кансультанта, будуць дадзены больш канкрэтныя рэкамендацыі пра тое, якія сваякі з'яўляюцца кандыдатамі на генетычнае тэставанне. Аднак, калі ласка, не сцясняйцеся звяртацца да нас з любымі дадатковымі пытаннямі.

## Дзе я магу знайсці дадатковую інфармацыю?

Не сцясняйцеся звяртацца да нас, калі ў вас ёсць пытанні ці вы хочаце атрымаць дадатковую інфармацыю. Некаторыя людзі лічаць карысным пагаварыць з іншымі людзьмі з патагенным варыянтам гена *BRCA2*, у якіх падобныя праблемы. Мы будзем рады дапамагчы вам, калі вы ў гэтым зацікаўлены.

Ніжэй прыведзены спіс дадатковых крыніц інфармацыі:

Center for Cancer Risk Assessment  
Mass General Cancer Center  
[www.massgeneral.org/ccra](http://www.massgeneral.org/ccra)  
(617) 724-1971

American Cancer Society  
[www.cancer.org](http://www.cancer.org)  
(800) 227-2345

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)  
[www.facingourrisk.org](http://www.facingourrisk.org)  
(866) 288-RISK

Bright Pink  
[www.brightpink.org](http://www.brightpink.org)  
(312) 787-4412

Sharsheret  
[www.sharsheret.org](http://www.sharsheret.org)  
(866) 474-2774

## Гласарый тэрмінаў генетыкі раку:

- **Вуза:** Асноўная структурная і функцыйная адзінка любой жывой істоты. Кожная вуза ўяўляе сабою невялікі кантэйнер з хімічнымі рэчывамі і вадой, пакрыты мембранай. Чалавечае цела складаецца з 100 трыльёнаў вузаў, што фармуюць усе часткі цела, такія як органы, косткі і кроў.
- **ДНК:** Дэзоксірыбануклеінавая кіслата, ці ДНК, - гэта генетычны матэрыял, які перадаецца ад бацькоў да дзяцей і дае інструкцыі па развіцці, узрастанні і штодзённым функцыяванні нашага арганізма.
- **Ранняя дыягностыка:** Працэс выяўлення раку, калі ён толькі пачынае развівацца.
- **Ген:** Ген - гэта невялікая пляцоўка ДНК, якую дае інструкцыі для вызначанага прызнака.
- **Спадчынны прызнак:** Характар ці рыса, якая перадаецца ад бацькі да дзіцяці.
- **Рызыка развіцця раку цягам жыцця:** Імавернасць таго, што ў чалавека цягам жыцця разаўецца рак. Часам гэта вызначаецца як імавернасць развіцця раку да 75 ці 80 гадоў.
- **Патагенны варыянт:** Змена ў гене, якая замянае яго правільнай працы. Таксама называецца мутацыя.
- **Аперацыя па зніжэнні рызыкі:** Аперацыя па выдаленні здаровых тканін ці органаў да развіцця раку. Таксама называецца прафілактычнай аперацыяй.
- **Назіранне:** Скрынінгавыя тэсты ці працэдуры для выяўлення ранніх прызнакаў развіцця раку ці яго вяртання (рэцыдыву).
- **Сіндром:** Набор прыкмет і сімптомаў, якія праяўляюцца разам і характарызуюць захворванне ці медычны стан.
- **Ген-супрэсар пухліны:** Пры правільнай працы гены-супрэсары пухлінаў прадухіляюць развіццё раку, кантралюючы ўзрастанне вузаў.