

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ  
ОНКОЛОГИЯ

УДК 618.19-006.6-08

<https://doi.org/10.23946/2500-0764-2026-11-1-111-119>

# ЛЕЧЕНИЕ СЕМЕЙНОГО НАСЛЕДСТВЕННОГО РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ

ГЕРМАНОВИЧ Н. Ю. ✉, ТИНАЕВА Р. Ш., МИЩЕНКО И. М.

*Национальный медицинский исследовательский центр хирургии имени А. В. Вишневского,  
ул. Большая Серпуховская, д. 27, Москва, 117997, Россия*

## Основные положения

Представленная статья посвящена уникальному клиническому наблюдению пациентки 19 лет с наличием мутации гена BRCA2 и отягощенным семейным анамнезом по поводу рака молочной железы. Основная цель – демонстрация значимости ранней диагностики генетически обусловленных рисков развития опухолевых заболеваний и роли превентивных хирургических вмешательств.

## Резюме

Пациентка обратилась в ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр хирургии имени А. В. Вишневского» Минздрава России после подтверждения наследственной предрасположенности к развитию злокачественной опухоли. По результатам комплексного генетического анализа была обнаружена герминальная мутация в экзоне 10 гена BRCA2, находящаяся в гетерозиготном состоянии. Данная патология многократно увеличивает риск реализации рака молочной железы и рака яичников в течение жизни. Учитывая молодой возраст пациентки, по итогам онкологического консилиума было принято решение о проведении профилактического оперативного вмешательства в объеме двусторонней подкожной мастэктомии с одномомент-

ной реконструкцией эндопротезами. Контрольные гистологические исследования удаленных тканей не выявили патологических изменений, подтверждающих развитие злокачественной трансформации. Приведённое клиническое наблюдение демонстрирует преимущества индивидуально подобранного подхода и значение профилактики к предупреждению BRCA-ассоциированного рака молочной железы у пациентов с установленным генетическим риском. Превентивная хирургия обеспечивает существенное снижение вероятности реализации онкологического заболевания, даже в условиях повышенной склонности к её развитию и способствует сохранению высокого качества жизни пациента.

**Ключевые слова:** рак молочной железы, рак яичников, мутация, генетика, BRCA1/2, онкомаммология

### Корреспонденцию адресовать:

Германович Наталья Юрьевна, 117997, Россия, г. Москва, ул. Большая Серпуховская, 27, E-mail: [germanovichn@mail.ru](mailto:germanovichn@mail.ru)

© Германович Н. Ю. и др.

**Соответствие принципам этики.** Пациентки дали согласие на публикацию представленной статьи «Лечение семейного наследственного рака молочной железы» в журнале «Фундаментальная и клиническая медицина».

**Конфликт интересов.** Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

**Финансирование:** исследование не имело спонсорской поддержки.

### Для цитирования:

Германович Н.Ю., Тинаева Р.Ш., Мищенко И.М. Лечение семейного наследственного рака молочной железы. *Фундаментальная и клиническая медицина*. 2026;11(1):111-119. <https://doi.org/10.23946/2500-0764-2026-11-1-111-119>

**Поступила:**

14.08.2025

**Поступила после доработки:**

19.12.2025

**Принята в печать:**

27.02.2026

**Дата печати:**

31.03.2026

## Сокращения

АПХТ – адьювантная полихимиотерапия

НАПХТ – неoadьювантная полихимиотерапия

РМЖ – рак молочной железы

РЯ – рак яичников.

CASE REPORT  
ONCOLOGY

# TREATMENT FOR FAMILIAL HEREDITARY BREAST CANCER

NATALIA YU. GERMANOVICH ✉, RIANA SH. TINAeva, INNA M. MISHCHENKO

*A.V. Vishnevsky National Medical Research Center of Surgery  
Bolshaya Serpukhovskaya Street, 27, Moscow, 117997, Russia*

## HIGHLIGHTS

The presented article is devoted to a unique clinical observation of a 19-year-old female patient with a BRCA2 gene mutation and a family history of breast cancer. The main objective is to demonstrate the significance of early diagnosis of genetically determined risks for developing tumor diseases and the role of preventive surgical interventions.

## Abstract

The patient with confirmed hereditary cancer risk was admitted to the A.V. Vishnevsky National Medical Research Center of Surgery. A comprehensive genetic analysis revealed heterozygous germline mutation, located in coding exon 10 of the BRCA2 gene, associated with breast-ovarian cancer. Considering the patient's young age, the cancer team referred her on immediate breast reconstruction after skin-preserving mastecto-

my. Histological examinations did not reveal any pathological changes indicative of malignant transformation. This case report emphasizes the significance of personalized treatment approach aimed at preventing BRCA-associated breast cancer in patients carrying hereditary mutations. Preventive surgery substantially reduces the risk of cancer, even in patients with genetically determined risks, and ensures a high quality of life.

**Keywords:** breast cancer, ovarian cancer, mutation, genetics, BRCA1/2, oncomammology

### Corresponding author:

Dr. Natalia Y. Germanovich, Bolshaya Serpukhovskaya Street, 27, Moscow, 117997, Russia, E-mail: germanovichn@mail.ru  
© Natalia Y. Germanovich, et al.

**Ethics Statement.** Patients consented to the submission of this clinical case «Treatment for familial breast cancer» in the «Fundamental and Clinical Medicine».

**Conflict of interest.** The authors declare that there is no conflict of interest.  
**Financing.** The study had no sponsorship (own resources).

### For citation:

Natalia Yu. Germanovich, Riana Sh. Tinaeva, Inna M. Mishchenko. Treatment for Familial Hereditary Breast Cancer. *Fundamental and Clinical Medicine*. 2026;11(1):111-119. (In Russ.). <https://doi.org/10.23946/2500-0764-2026-11-1-111-119>

**Received:**

29.08.2025

**Received in revised form:**

05.10.2025

**Accepted:**

27.02.2026

**Published:**

31.03.2026

## Введение

Современная онкология выделяет два ключевых фактора, определяющих возникновение рака молочной железы (РМЖ): гормональный статус и наследственность. Согласно статистическим данным, подавляющее число случаев составляет спорадическая форма РМЖ, диагностируемая у 90–95 % пациентов [1, 2, 3]. Ключевая роль в развитии наследственных форм, характеризуется различными мутациями в генах, среди которых наиболее изученные в настоящее время BRCA1, BRCA2, CHEK2, NBN, ATM, PALB2 и др. [4]. Данные варианты патологии выявляют у 5–10 % пациенток с диагнозом РМЖ. Наибольшее влияние оказывают именно дефекты генов BRCA1 и BRCA2, продукция которых участвует в восстановлении повреждений ДНК, контроле деления клеток, регуляции экспрессии генов и запрограммированной гибели клеток, обеспечивая целостность генома. Нарушения функций этих генов повышают риск онкологических заболеваний, многие из которых проявляются преимущественно в молодом возрасте [5, 6].

Первостепенно генетическое исследование необходимо проводить, отталкиваясь от клинико-морфологической характеристики BRCA-ассоциированного РМЖ, который определяет требование проведения генетического тестирования в следующих случаях:

- наличие онкологического анамнеза у кровных родственников;
- возраст манифестации заболевания до 50 лет;
- трижды негативный молекулярный подтип опухоли;
- первично-множественные злокачественные новообразования.

Наличие мутаций в генах BRCA1 и BRCA2 во многом определяет выбор тактики лечения, а также профилактических мероприятий. При проведении медико-генетического консультирования пациента с наследственными формами рака с целью осуществления генетического исследования на наличие мутаций в генах BRCA1, BRCA2 в первую очередь целесообразно определять локусы мутаций у онкологического с последующим целенаправленным поиском выявленных локусов у родственников [7, 8].

Определяется высокая значимость наличия повреждений в структурах генов BRCA1 и BRCA2 делает необходимым включение специальных диагностических подходов, позволяю-

щих своевременно выявить заболевание и провести адекватное лечение.

Проведение анализа генетического материала пациента и членов семьи играет важную роль в оценке индивидуального риска, разработке стратегии превентивных мер и индивидуальной программы профилактики и терапии, что снижает неблагоприятные последствия патологии [9]. В частности, выявленные повреждения в определённых участках генов могут служить ориентиром для дальнейшего обследования ближайших родственников.

## Описание случая

Пациентка В., 19 лет, поступила в НМИЦ хирургии им. А. В. Вишневского 29.10.2024 г., на момент осмотра активных жалоб не предъявляла.

Диагноз: Фиброзно-кистозная мастопатия. Мутация гена BRCA2, инсерция со сдвигом рамки считывания (frameshift\_variant: ENST00000544455.1:c.998dup:exon 10:p.N334fs; rs397507437).

**Анамнез:** известно, что у матери и бабушки по материнской линии выявлен рак молочной железы (мать - Метахронный рак: 1. Рак левой молочной железы, pT1cN0M0, IA стадия, Люминальный В. Комплексное лечение в 2007 г.: Радикальная резекция левой молочной железы + ГТ (Тамоксифен, 20 мг - 5 лет). Прогрессирование в 2019 г.: местный рецидив в области послеоперационного рубца: Тройной негативный тип, BRCA2-асс. (NM 000059.3: c998 dupT). Состояние после комплексного лечения: 11 курсов НАПХТ, по схеме: АС. Радикальная мастэктомия слева в 2019 г. + 12 курсов АПХТ, по схеме: АС + ДЛТ СОД 50 Гр. 2. Рак правой молочной железы cT1N1M0, IIA стадия, Тройной негативный тип. Состояние после 6 курсов НАПХТ, по схеме: Бевацизумаб 15 мг/кг + Доцетаксел 75 мг/м<sup>2</sup> (с 12.01.2024 г. по 25.04.2024 г.). Состояние после радикальной мастэктомии справа от 29.05.2024 г.

УЗИ молочных желёз от 10.2024 г.: исследование проведено на седьмой день менструального цикла. Отмечается преобладание железистой ткани над жировой, что является физиологической нормой первой фазы менструального цикла. Однако выявлена выраженная диффузная гиперплазия обеих молочных желез, характеризующаяся увеличением объема железистых долек и расширением протоков. Структура железы неоднородна, эхоплотность повыше-

на равномерно, границы долей четкие, контуры ровные. При осмотре регионарных лимфатических узлов увеличений и патологических изменений не обнаружено.

УЗИ органов малого таза от 10.2024 г.: патологических образований в проекции малого таза, забрюшинных лимфоузлов не выявлено.

Генетическое исследование (NGS) от 09.08.2024 г.: при исследовании ДНК, выделенной из лимфоцитов периферической крови, согласно рекомендациям ACMG (SF v2.0)/МГНЦ, выявлен герминальный генетический вариант в экзоне 10 гена BRCA2 в гетерозиготном состоянии – инсерция со сдвигом рамки считывания (frameshift\_variant: ENST00000544455.1:c.998dup:exon 10:p.N334fs; rs397507437).

Данный генетический вариант классифицируется как патогенный и ассоциирован с повышенным риском развития рака молочной железы и рака яичника.

Консультация генетика от 11.09.2024 г.: у обследованной пациентки выявлено носительство патогенной мутации в экзоне 10 гена BRCA2 в гетерозиготном состоянии - инсерция со сдвигом рамки считывания (frameshift\_variant: ENST00000544455.1:c.998dup:exon 10:p.N334fs; rs397507437). Данный факт значительно повышает индивидуальный риск развития РМЖ и РЯ в течение жизни. Учитывая отягощенный семейный онкологический анамнез, установлен высокий уровень наследственной предрасположенности к данному типу онкологической патологии. Рекомендуется регулярное динамическое наблюдение и проведение скрининговых методов диагностики. Обсуждено возможное проведение профилактического оперативного вмешательства (мастэктомия и овариоэктомия) после детальной консультации специалистов онкологического профиля и учета мнения самой пациентки.

По решению междисциплинарного консилиума от 21.10.2024 г.: рекомендовано выполнение планового оперативного вмешательства, в объеме: двусторонней подкожной мастэктомии с одномоментной реконструкцией эндопротезами.

При осмотре: молочные железы симметричные. Кожа обычная. Область соска и ареолы без особенностей. Выделений из сосков нет. Пальпаторно узловое образование не определяются. Регионарные лимфатические узлы без особенностей.

Оперативное вмешательство от 30.10.2024 г.: двусторонняя подкожная мастэктомия с одномоментной реконструкцией эндопротезами. Время операции: 2 ч. 20 мин. Анестезиологическое пособие: эндотрахеальный наркоз, без особенностей. Кровопотеря: 50 мл.

Послеоперационный период протекал без особенностей, благоприятно. Послеоперационные швы состоятельны, без признаков воспаления и ишемии, заживление – первичным натяжением.

Пациентка находилась на лечении 7 дней, была выписана 05.11.2024 г.

Плановое гистологическое заключение от 11.11.2024 г.: в ткани правой молочной железы – участки фиброза стромы, немногочисленные протоки и дольки нормальной структуры, без атипичии эпителия; в ткани левой молочной железы – гистологические изменения аналогичны изменениям в правой молочной железе. Заключение: в ткани обеих молочных желез элементов опухоли не обнаружено. Определяются участки фиброза стромы.

Продолжив анализ данной семьи, обратимся к клинической ситуации, касающейся непосредственно матери вышеописанной пациентки, которая имеет аналогичный мутационный профиль и столкнулась с развитием рака молочной железы.

Пациентка В., 51 года, поступила в НМИЦ хирургии им. А.В. Вишневского 16.05.2019 г. На момент осмотра предъявляла жалобы: на наличие образования в левой молочной железе.

Диагноз: Метастазный рак: 1. Рак левой молочной железы, pT1cN0M0, IA стадия, Люминальный В. Комплексное лечение в 2007 г.: Радикальная резекция левой молочной железы + ГТ (Тамоксифен, 20 мг – 5 лет). Прогрессирование в 2019 г.: местный рецидив в области послеоперационного рубца: Тройной негативный тип, BRCA2-асс. (NM 000059.3: c998 dupT). Состояние после комплексного лечения: 11 курсов неадекватной полихимиотерапии (НАПХТ), по схеме: АС. Радикальная мастэктомия слева в 2019 г. + 12 курсов адекватной полихимиотерапии (АПХТ), по схеме: АС + ДЛТ СОД 50 Гр. 2. Рак правой молочной железы cT1N1M0, IIА стадия, Тройной негативный тип. Состояние после 6 курсов НАПХТ по схеме Бевацизумаб 15 мг/кг + Доцетаксел 75 мг/м<sup>2</sup> (с 12.01.2024 г. по 25.04.2024 г.). Состояние после радикальной мастэктомии справа от 29.05.2024 г.

**Анамнез:** в 2007 г. выполнена радикальная

резекция левой молочной железы, pT1cN0M0, Ic стадия. Люминальный тип В. Пациентка проходила комплексное лечение; получала гормональную терапию, в течение 5 лет, Тамоксифен, 20 мг. Семейный анамнез отягощен: известно, что у матери был выявлен рак молочной железы.

В октябре 2018 года заметила образование в верхне - наружном квадранте (ВНК) левой молочной железы. Обследована.

ММГ, УЗИ молочных желез от 11.2018 г.: в ВНК левой молочной железы определяется образование, размерами до 2,5 см в диаметре, без четких границ. Выполнены многочисленные тонкоигольные аспирационные биопсии (ТАБ) образования. Цитологическая картина аденоза.

В 2019 году отметила высыпания на коже левой молочной железы. В НМИЦ хирургии им. А.В. Вишневского выполнена эксцизионная биопсия кожного сателлита с целью верификации.

Гистологическое и ИГХ исследование от 2019 г.: структура опухоли в биоптатах рубцово-измененных тканей молочной железы более соответствует карциноме неспецифического типа. Опухолевые клетки отрицательны по наличию рецепторов Estrogen (0 баллов), по наличию рецепторов Progesteron (0 баллов), с низкой пролиферативной активностью (ИП Ki67 - 14%) и неопределенной реакцией к Her2/neu "2+". Статус HER2/neu – "2+".

Для уточнения амплификации гена Her2/neu в опухолевых клетках проведено FISH-исследование. *FISH- исследование:* Her2/neu – негативный. Заключение: тройной негативный тип.

МСКТ ОГК, ОБП с внутривенным (в/в) контрастным усилением (к/у) от 23.01.2019 г.: признаков прогрессирования заболевания нет.

Остеосцинтиграфия от 24.01.2019 г.: без очаговых образований в костной системе.

Учитывая клиническую картину, данные обследований, морфологическое исследование, ИГХ подтип, наличие кожных сателлитов; по решению онкологического консилиума, пациентке рекомендовано первым этапом проведение НАПХТ.

Проведено 11 курсов НАПХТ, по схеме: АС с положительным эффектом в виде уменьшения опухолевого узла и полной редукции кожных сателлитов.

Оперативное вмешательство от 17.05.2019 г.: радикальная мастэктомия слева. Время операции: 1 ч. Анестезиологическое пособие: эндо-

трахеальный наркоз, без особенностей. Кровопотеря: 80 мл.

Послеоперационный период протекал без особенностей, благоприятно. Послеоперационные швы состоятельны, без признаков воспаления и ишемии, заживление – первичным натяжением.

Пациентка находилась на стационарном лечении 4 дня, была выписана 20.05.2019 г.

Плановое гистологическое заключение от 06.2019 г.: инвазивный рак молочной железы неспецифического типа. Опухолевые клетки отрицательны по наличию рецепторов Estrogen (0 баллов), по наличию рецепторов Progesteron (0 баллов), (ИП Ki67 – 14 %). Her2/neu – негативный. Заключение: тройной негативный тип.

Проведено 12 курсов АПХТ, по схеме: АС, ДЛТ СОД 50 Гр.

Периодические осмотры онколога: без особенностей.

МСКТ ОГК и ОБП с в/в к/у от 09.07.2020 г.: без особенностей.

Остеосцинтиграфия от 09.07.2020г.: изменения 6–7 ребер (перелом – костная мозоль), без динамики от 2019 года.

УЗИ молочных желез от 17.11.2022 г.: состояние после мастэктомии слева с лимфодиссекцией. Признаков локорегионарного рецидива заболевания не обнаружено. Изменения правой молочной железы соответствуют фиброзно-жировой инволюции с остаточными проявлениями ФКМ (BI-RADS 2).

МСКТ ОГК, ОБП с в/в к/у от 07.12.2023 г.: КТ-картина вторичных аксиллярных, над- и подключичных лимфатических узлов справа. КТ-признаков рецидива заболевания нет. Метастатического поражения брюшной полости и лёгких не выявлено. Частично консолидированные переломы передних отрезков 8,9 ребер справа и 4,5,6,7 ребер слева, убедительных данных за патологические переломы не получено.

МСКТ ОГК, ОБП с в/в к/у от 11.03.2024 г.: данных за вторичное поражение не получено.

УЗИ молочных желез от 01.2024 г.: состояние после мастэктомии слева с лимфодиссекцией и последующей комплексной терапией (химиотерапия и лучевая терапия). Изменения мягких тканей в проекции латерального края рубца эхографически в большей степени соответствуют поствоспалительным фиброзным изменениям (в сравнении с КТ от 07.12.2023 г. данная зона не кровоснабжается). Вторичная лимфаденопатия справа: определяются множе-

ственные измененные лимфатические узлы аксиллярной, под- и надключичной локализации.

Выполнена трепан-биопсия аксиллярного лимфоузла справа.

Гистологическое и ИГХ заключение от 01.2024 г.: в биоптатах лимфоузлов аксиллярной области справа обнаружены клетки, соответствующие карциноме молочной железы. В опухолевых клетках негативные реакции с Estrogen receptor и Progesterone receptor, Ki67 30 %. Статус HER2/Neu - "1+".

По решению онкологического консилиума от 11.01.2024 г.: рекомендовано проведение ПХТ, в объёме: Бевацизумаб 15 мг/кг + Доцетаксел 75 мг/м<sup>2</sup>, в/в, 1 раз в 21 день.

С 12.01.2024г. по 25.04.2024 г.: проведено 6 курсов ПХТ по схеме: Бевацизумаб 15 мг/кг + Доцетаксел 75 мг/м<sup>2</sup>, в/в, 1 раз в 21 день.

Генетическое исследование (NGS секвенирование) от 02.02.2024 г.: выявлена мутация в гене BRCA2 (NM 000059.3: c998 dupT).

Пациентка повторно обратилась в НМИЦ хирургии им. А.В. Вишневского за консультацией к онкологу 21.05.2024 г.

При осмотре молочных желез: слева – состояние после радикальной мастэктомии: послеоперационный рубец состоятелен, без признаков воспаления и признаков локального рецидива. Справа – кожа обычная, область сосково-ареолярного комплекса (САК) без особенностей, выделений из соска нет. Пальпаторно в ВНК правой молочной железы определяется локальное уплотнение, размером до 1 см, без четких границ. В правой аксиллярной области определяется увеличенный лимфоузел (л/у), размером до 15 мм, малоподвижный, умеренно болезненный, кожа над ним не изменена.

По решению онкологического консилиума пациентке рекомендовано выполнение планового оперативного вмешательства, в объеме: радикальной мастэктомии справа.

Оперативное вмешательство от 28.05.2024 г.: радикальная мастэктомия справа. Время операции: 1 ч. Анестезиологическое пособие: эндотрахеальный наркоз, без особенностей. Кровопотеря: 150 мл.

Послеоперационный период протекал без особенностей, благоприятно. Послеоперационные швы состоятельны, без признаков воспаления и ишемии, заживление – первичным натяжением.

Пациентка находилась на лечении 6 дней, была выписана 03.06.2024 г.

Плановое гистологическое заключение от 06.2024 г.: с учётом анамнестических данных – морфологическая картина прогрессирования рака левой молочной железы в виде метастазов в контралатеральные лимфатические узлы – в 3 из 10 лимфатических узлов аксиллярной клетчатки справа – метастазы рака молочной железы. В двух из трех лимфатических узлах клетки опухоли с признаками дистрофии, имеются отдельные ксантомные клетки, очаги ангиоматоза и гиалиноза. В одном из трёх лимфатических узлов клетки опухоли с минимальными признаками дистрофии.

Опухолевые клетки отрицательны по наличию рецепторов Estrogen (0 баллов), по наличию рецепторов Progesteron (0 баллов), (ИП Ki67 – от 3 % до 53 %). Her2/neu – негативный. Заключение: тройной негативный тип. В ткани молочной железы на протяжении морфологическая картина непролиферативной формы фиброзно-кистозной болезни, без элементов опухоли.

По настоящее время осуществляется регулярное динамическое наблюдение с целью контроля эффективности лечения и раннего выявления возможных рецидивов заболевания.

МСКТ ОГК, ОБП, ОМТ с в/в к/у от 01.2025 г.: данных за вторичное поражение не получено.

ПЭТ – КТ от 05.2025 г.: метаболически активных зон повышенной концентрации FDG (фтордезоксиглюкозы) не зафиксировано ни в органах грудной клетки, ни в области малого таза, ни в зоне оперативного вмешательства на молочных железах, регионарных зонах дренирования, забрюшинных пространствах, костной системе и периферических лимфатических узлах. Патологического накопления препарата во внутренних органах и мягких тканях также не зарегистрировано.

Данные обследования отражают отсутствие признаков прогрессирования опухоли, метастатического поражения или локальных рецидивов после комплексного лечения. Пациентка находится в стадии стабильной ремиссии, состояние удовлетворительное, клинический эффект сохраняется. Динамическое наблюдение продолжается согласно утвержденному протоколу диспансеризации пациентов после радикальной операции по поводу рака молочной железы.

## Обсуждение

В представленном клиническом наблюдении продемонстрирована генетическая пред-

расположенность к РМЖ среди трех поколений женщин, успешное и безопасное проведение профилактической двусторонней подкожной мастэктомии с одномоментной реконструкцией эндопротезами у пациентки 19 лет с выявленной мутацией в гене BRCA2, подтвержденной молекулярно-генетическим исследованием методом секвенирования (NGS).

По актуальным данным клинических рекомендаций «Рак молочной железы» от 28.01.2021 г.: решение вопроса о проведении профилактических операций – мастэктомии и тубовариоэктомии – принимается коллегиально, посредством консилиума – специалистами различных профилей: врачом-генетиком, хирургом либо пластическим хирургом, онкологом и медицинским психологом. Данные оперативные вмешательства выполняются исключительно в специализированных онкологических учреждениях, обладающих достаточным опытом. Если женщина отказывается от последующей реконструкции груди после соответствующей психологической поддержки, допустимо выполнение простой мастэктомии.

Министерство здравоохранения периодически выпускает методические рекомендации, касающиеся специфики ведения пациентов с высоким риском развития онкологических заболеваний, включая тех, кто является носителем патологических мутаций в генах BRCA1 и BRCA2. Такие рекомендации включают показания к проведению профилактических операций, сроки наблюдения и методы диспансеризации данной группы населения.

Особенности реализации профилактической мастэктомии в России:

- решение о проведении операции принимается коллегиально консилиумом врачей и обязательно учитывается мнение самого пациента.

- пациентам предоставляется подробная информация обо всех возможных последствиях операции, преимуществах/недостатках, возможных осложнениях.

- перед проведением оперативного вмешательства проводится комплексное обследование, включающее психологическую поддержку и консультацию генетика.

Рекомендации международных клинических руководств предлагают превентивные меры для снижения рисков, такие как регулярное медицинское обследование и хирургическое вмешательство – профилактические билатеральная мастэктомия и овариоэктомия. Профилактиче-

ская операция позволяет значительно снизить риски рецидива и смертности от рака молочных желез, поскольку предотвращает развитие первичного очага опухоли путем удаления тканей-мишеней.

Подкожная мастэктомия представляет собой минимально травматичное оперативное вмешательство, позволяющее сохранить внешний вид кожи и возможность обеспечения одномоментной реконструкции. Преимущества такого подхода включают снижение психологического стресса пациента, связанных с отсутствием внешних дефектов тела, сохранение качества жизни и уверенности женщины.

Психологический аспект заслуживает особого внимания. Пациентка продемонстрировала высокую приверженность к профилактическому лечению, что подчеркивает важность генетического консультирования и мультидисциплинарного подхода в ведении данной категории больных.

Полученные результаты согласуются с данными мировой литературы о высокой эффективности профилактических операций у носителей мутаций BRCA. Однако каждый клинический случай требует индивидуального подхода с учетом всех особенностей пациентки и ее семейного анамнеза.

Таким образом, законы и нормативные акты создают условия для принятия взвешенного решения о проведении такого рода вмешательств. Все медицинские мероприятия проводятся строго на добровольной основе и требуют письменного согласия пациента.

Полученные в настоящем исследовании данные подтверждают целесообразность проведения профилактических хирургических вмешательств у носителей мутации BRCA1, BRCA2 при отсутствии реализованного рака молочных желез, что соответствует современным стандартам онкомаммологической помощи.

## Заключение

Предиктивная онкология – это раздел медицины, направленный на определение вероятности развития злокачественных новообразований у конкретного человека задолго до появления первых симптомов заболевания. Основной целью предиктивной онкологии является выявление лиц с высоким риском развития рака и разработка индивидуальных рекомендаций по профилактике и раннему диагностированию.

Предложенный клинический случай нагляд-

но иллюстрирует применение принципов предиктивной онкологии и значение профилактики у пациентов с установленным наличием мутации в гене BRCA2. Генетический статус, установленный посредством NGS-теста, позволил своевременно выявить группу повышенного риска развития злокачественных опухолей молочных желез. Применение профилактической двусторонней подкожной мастэктомии с одномоментной реконструкцией эндопротезами позволило избежать формирования первичной опухоли, существенно снизило потенциальный риск прогрессирования болезни и позволило добиться эстетического результата; является обоснованным и эффективным методом предиктивной онкологии, позволяющим предотвратить развитие рака молочной железы

у пациентов группы высокого риска. Данные служат важным аргументом в пользу дальнейшего внедрения персонализированных подходов к ведению пациентов группы риска и подтверждения высокой значимости популяционных программ генетического тестирования и профилактики наследственных форм рака молочной железы. Подчеркивается необходимость тщательного индивидуального подбора лечебных стратегий и дальнейшего изучения оптимальных схем мониторинга состояния здоровья пациентов с известными наследственно обусловленными факторами риска развития онкопатологии для оптимизации подходов к ведению пациентов группы высокого риска и повышения эффективности первичной профилактики онкологических заболеваний.

## Вклад авторов

**Н. Ю. Германович:** написание статьи, корректировка статьи, утверждение окончательной версии для публикации, полная ответственность за содержание.

**Р. Ш. Тинаева:** написание статьи, корректировка статьи.

**И. М. Мищенко:** написание статьи.

Все авторы утвердили окончательную версию статьи.

## Author contributions

**Natalia Yu. Germanovich:** wrote the manuscript, editing, approval of the final version, fully responsible for the content.

**Riana Sh. Tinaeva:** wrote the manuscript, editing.

**Inna M. Mishchenko:** wrote the manuscript, editing.

All authors approved the final version of the article.

## Литература :

1. Злокачественные новообразования в России в 2022 году (заболеваемость и смертность). Под ред. А. Д. Каприна и др. М.: МНИОИ им. П. А. Герцена – филиал ФГБУ «НМИЦ радиологии» Минздрава России, 2023. 275 с.
2. Новикова Е. И., Кудинова Е. А., Боженко В. К., Солодкий В. А. Характеристика BRCA-ассоциированного рака молочной железы в российской популяции. *Вестник Российского государственного медицинского университета*. 2021;1:26–32. <https://doi.org/10.24075/vrgmu.2021.006>
3. Ferlay J., Colombet M., Soerjomataram I., Parkin D.M., Piñeros M., Znaor A., et al. Cancer statistics for the year 2020: An overview. *Int. J. Cancer*. 2021 Apr 5. <https://doi.org/10.1002/ijc.33588>
4. Staaf J., Glodzik D., Bosch A., Vallon-Christersson J., Reuterswärd C., Häkkinen J., et al. Whole-genome sequencing of triple-negative breast cancers in a population-based clinical study. *Nat. Med.* 2019;25(10):1526–1533. <https://doi.org/10.1038/s41591-019-0582-4>
5. Sabiani L., Barrou J., Mathis J., Eisinger F., Bannier M., Lambaudie E., et al. How to manage BRCA mutation carriers? *Horm. Mol. Biol. Clin. Investig.* 2020;41(3). <https://doi.org/10.1515/hmbci-2019-0065>
6. Desai N.V., Tung N.M. Medical Management of newly diagnosed breast cancer in a BRCA1/2 mutation carrier. *Breast J.* 2020;26(8):1506–1512. <https://doi.org/10.1111/tbj.13972>
7. Shiyanbola O.O., Arao R.F., Miglioretti D.L., Sprague B.L., Hampton J.M., Stout N.K. et al. Emerging Trends in Family History of Breast Cancer and Associated Risk. *Cancer Epidemiol. Biomarkers Prev.* 2017;26(12):1753–1760. <https://doi.org/10.1158/1055-9965.EPI-17-0531>
8. Daly M.B., Pal T., Berry M.P., Buys S.S., Dickson P., Domchek S.M. et al. Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic, Version 2.021, NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. *J. Natl. Compr. Canc. Netw.* 2021;19(1):77–102. <https://doi.org/10.6004/jnccn.2021.0001>
9. Łukasiewicz S., Czezelewski M., Forma A., Baj J., Sitarz R., Stanislawek A. Breast Cancer-Epidemiology, Risk Factors, Classification, Prognostic Markers, and Current Treatment Strategies-An Updated Review. *Cancers (Basel)*. 2021;13(17):4287. <https://doi.org/10.3390/cancers13174287>

## References:

1. Kaprina AD, ed. *Zlokachestvennye novoobrazovaniya v Rossii v 2022 godu (zabolevaemost' i smertnost')*. Moscow: MNIОI im PA Gercena – filial FGBU «NMIС radiologii» Minzdrava Rossii, 2023. 275 p.
2. Novikova EI, Kudinova EA, Bozhenko VK, Solodkiy VA. Characteristics of brca-associated breast cancer in the population of the russian federation. *Bulletin of RSMU*. 2021;1:26–32. <https://doi.org/10.24075/vrgmu.2021.006>
3. Ferlay J, Colombet M, Soerjomataram I, Parkin DM, Piñeros M, Znaor A, et al. Cancer statistics for the year 2020: An overview. *Int J Cancer*. 2021 Apr 5. <https://doi.org/10.1002/ijc.33588>
4. Staaf J, Glodzik D, Bosch A, Vallon-Christersson J, Reuterswärd C, Häkkinen J, et al. Whole-genome sequencing of triple-negative breast cancers in a population-based clinical study. *Nat Med*. 2019;25(10):1526–1533. <https://doi.org/10.1038/s41591-019-0582-4>
5. Sabiani L, Barrou J, Mathis J, Eisinger F, Bannier M, Lambaudie E, et al. How to manage BRCA mutation carriers? *Horm Mol Biol Clin Investig*. 2020;41(3). <https://doi.org/10.1515/hmbci-2019-0065>
6. Desai NV, Tung NM. Medical Management of newly diagnosed breast cancer in a BRCA1/2 mutation carrier. *Breast J*. 2020;26(8):1506–1512. <https://doi.org/10.1111/tbj.13972>

7. Shiyabola OO, Arao RF, Miglioretti DL, Sprague BL, Hampton JM, Stout NK, et al. Emerging Trends in Family History of Breast Cancer and Associated Risk. *Cancer Epidemiol. Biomarkers Prev.* 2017;26(12):1753–1760. <https://doi.org/10.1158/1055-9965.EPI-17-0531>
8. Daly MB, Pal T, Berry MP, Buys SS, Dickson P, Domchek SM, et al. Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic, Version 2.2021, NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. *J Natl Compr Canc. Netw.* 2021;19(1):77–102. <https://doi.org/10.6004/jnccn.2021.0001>
9. Łukasiewicz S, Czeczulewski M, Forma A, Baj J, Sitarz R, Stanisławek A. Breast Cancer-Epidemiology, Risk Factors, Classification, Prognostic Markers, and Current Treatment Strategies-An Updated Review. *Cancers (Basel).* 2021;13(17):4287. <https://doi.org/10.3390/cancers13174287>

## Сведения об авторах

**Германович Наталья Юрьевна** ✉, кандидат медицинских наук, врач-хирург, онколог, заведующая отделением «Маммологии и коморбидной патологии» федерального государственного бюджетного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр хирургии им. А.В. Вишневского» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

**ORCID:** 0000-0002-7857-275X

**Тинаева Риана Шамильевна**, клинический ординатор федерального государственного бюджетного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр хирургии им. А.В. Вишневского» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

**ORCID:** 0000-0003-1296-9073

**Инна Михайловна Мищенко**, врач-хирург, онколог отделения «Маммологии и коморбидной патологии» федерального государственного бюджетного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр хирургии им. А.В. Вишневского» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

**ORCID:** 0000-0002-2115-4960

## Authors

**Dr. Natalia Y. Germanovich**, MD, Cand. Sci. (Medicine), Surgeon, Oncologist, Head of the Department of Mammalogy and Comorbid Pathology, A.V. Vishnevsky National Medical Research Center.

**ORCID:** 0000-0002-7857-275X

**Dr. Riana Sh. Tinaeva**, MD, clinical Resident, A.V. Vishnevsky National Medical Research Center.

**ORCID:** 0000-0003-1296-9073

**Dr. Inna M. Mishchenko**, MD, surgeon, oncologist at the Department of Mammalogy and Comorbid Pathology, A.V. Vishnevsky National Medical Research Center.

**ORCID:** 0000-0002-2115-4960