الوراثــة وسرطــان الثــدي

GENALIVE جينات الحياة | SSMG الجمعية السعودية للطب الوراثي Saudi Society of Medical Genetics

Precision · Prediction · Prevention

genalive.com

الفهـــرس

- **الوراثـة وسـرطـان الثـدي** 2
كيف أعرف إذا كان سرطان الثدي وراثي في عائلتي ؟ 2
متى أشك أن سرطان الثدي الموجود في العائلة هو من النوع الوراثي ؟ 2
ما هي الجينات الوراثية ؟ 2
ماهي الطفرة الوراثية ؟ 2
ما هي علاقة السرطان بالجينات الوراثية ؟ 3
- **سرطـان الثـدي والجينـات الوراثيـة** 3
ماهي العوامل البيئية التي قد تسبب سرطان الثدي ؟ 3
ماهي العوامل الوراثية التي تسبب سرطان الثدي ؟ 4
ماهي احتمالات حدوث سرطان الثدي لشخص يحمل تغير في جين BRCA ؟ 4
هل يمكن إجراء تحاليل لمعرفه إذا كان الشخص يحمل أي تغير في جين معين
قد يسبب له سرطان الثدي ؟ 5
إذاكنت مصاباً بسرطان الثدي من النوع الوراثي فهل سأورثه لأولادي ؟ 5
ماهي طريقة انتقال سرطان الثدي ؟ 6
ما هي كيفية مكافحة سرطان الثدي ؟ 7
ماهي أعراض الإصابة بسرطان الثدي ؟ 9
كيف يتم تشخيص سرطان الثدي ؟ 9
- **تحديد مرحلة سرطان الثدي** 11
- **العـــلاج** 13
العلاج الجراحي / العلاج بالهرمونات 13
العلاج الكيميائي / العلاج الإشعاعي 14

الوراثـة وسـرطـان الثـدي

سـرطان الثـدي (Breast Cancer) هـو مـرض يصيـب النسـاء بالتحديـد، لكنـه قـد يصيـب الرجـال أيضـا، وإن كان بنسـبة أقـل بكثيـر.

كيف أعرف إذا كان سرطان الثدي وراثي في عائلتي؟

الغالبية من الإصابات بمرض سرطان الثدي تكون بسبب عوامل غير وراثية وعن طريق الصدفة البحتة (قضاء وقدر). فقط 5-10 % من الإصابات بسرطانات الثدي يكون سببها وراثي وذلك بعد حدوث تغيير في جين معين مرتبط بهذا المرض.

متى أشك أن سرطان الثدي الموجود في العائلة هو من النوع الوراثي؟

1 - إذا أصيب اثنان أو أكثر من الأقارب من الدرجة الأولى (الأب، الأخ، الأخت، الطفل) بسرطان الثدي.
2 - إذا أصيبت إحدى نساء الأسرة بسرطان الثدي قبل عمر 40 سنة.
3 - إذا أصيبت إحدى نساء الأسرة بنوعين من أنواع السرطان مثل سرطان الثدي والمبيض.
4 - إذا أصيب ذكر من أفراد الأسرة بسرطان الثدي.
5 - إذا حدثت إصابات بسرطان الثدي وسرطان المبيض من أكثر من جانب من الأسرة

ما هي الجينات الوراثية؟

تتكـون أجسـادنا مـن ملايين مـن الخلايـا. وتحتـوي كل خليـة علـى مجموعـة كاملـة مـن الجينـات، فلدينا ما يقارب العشرون ألف جين. ويرث كل منا نسختين من الجينات الوراثية. نسخة من الأم ونسـخة أخرى مـن الأب. وتتحكـم هـذه الجينـات فـي نمونـا وكيفيـة عمـل أجسـادنا.

ماهي الطفرة الوراثية؟

هي أي خلل أو تبديل يمنع الجين من العمل.

ما هي علاقة السرطان بالجينات الوراثية؟

بعض الجينات تتحكم في انقسام الخلايا وتكاثرها في أجزاء الجسم المختلفة وهذا التحكم يمنع حدوث السرطان في الخلايا. ولكن إذا حدث تغير في الجينات من هذا النوع يتم فقد هذا التحكم. وهنا قد يظهر مرض السرطان. ويزداد عدد هذه التغيرات كلما كبر الإنسان بالسن. لذا يصاب الكبار بالسن بنسبة أكبر بهذا المرض. ويولد بعض الناس بهذا التغير ويكون خطر الإصابة لديهم أعلى بالسرطان. ويعرف هذا النوع من السرطان بالسرطان الوراثي. وهو اقل انتشارا من السرطان غير الوراثي.

سرطـان الثـدي والجينـات الوراثيـة

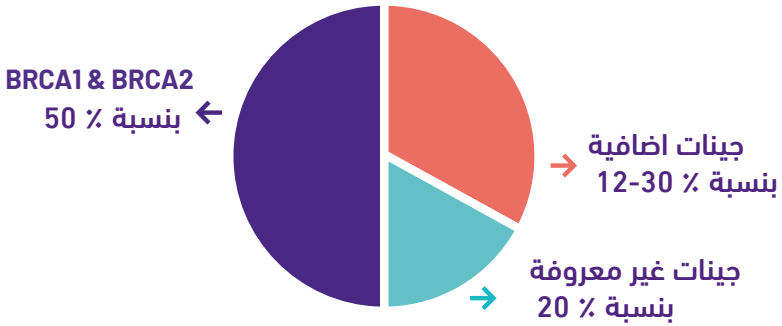
معظم الإصابات بسرطان الثدي تكون غير وراثية. وتحدث في وقت متأخر من العمر وذلك بسبب العوامل البيئية ولا يرتبط حدوثها بسبب واحد فقط. أما السرطان الوراثي فيحدث بسبب حدوث تغير في جين وراثي معين مرتبط بهذا المرض بالإضافة لأحد العوامل البيئية..

ماهي العوامل البيئية التي قد تسبب سرطان الثدي؟

- تدهور الصحة النفسية
- التعرض للأشعة الضارة
- التعرض للمواد الكيميائية
- التدخين
- شرب الكحوليات
- زيادة الوزن
- عدم ممارسة الرياضة
- تناول اللحمة الحمراء بكثرة
- تناول الدهون الحيوانية بكثرة
- قلة تناول الخضار والفواكه
- قلة نسبة فيتامين د و إي و سي
- تناول حبوب منع الحمل لفترات طويلة
- تأخر سن اليأس
- عدم الحمل والإنجاب
- عدم حدوث الرضاعة الطبيعية

ماهي العوامل الوراثية التي تسبب سرطان الثدي؟

هناك أكثر من جين وراثي يسبب سرطان الثدي وترتبط الجينات المسماة بـ BRCA1 أو BRCA2 أو TP53 و PTEN و PALB2 بسرطان الثدي. وهي جينات موجودة عند كل انسان. وسيرتفع خطر الإصابة بسرطان الثدي في حال حصول طفرة أو خطأ في واحد منها.
يزيد حدوث التغير في جينات BRCA1 و BRCA2 أيضا من خطر الإصابة بسرطان المبيض.
ويحدد اختبار الدم حدوث تغير في واحد من هذه الجينات عالية الخطورة.



ماهي احتمالات حدوث سرطان الثدي لشخص يحمل تغير في جين BRCA؟

ليس كل من يحمل تغير في هذه الجينات سوف يصاب بسرطان الثدي. ولكن وجود التغيرات في هذين الجينين يزيد من خطر الإصابة.

1 - إذا ثبت أن المرأة تحمل تغيراً مرضياً في جين BRCA1 فإن احتمال إصابتها بسرطان الثدي قد يصل إلى نسبة 87 % طوال فترة حياتها.كما يكون خطر إصابتها بسرطان المبيض يصل إلى نسبة 40 % طوال فترة حياتها.

2 - إذا أثبت أن المرأة تحمل تغيراً مرضياً في جين BRCA2 فإن احتمال إصابتها بسرطان الثدي قد يصل إلى نسبة 84 % طوال فترة حياتها.كما يكون خطر إصابتها بسرطان المبيض يصل إلى نسبة 18 % طوال فترة حياتها.

3 - أي امرأة في العائلة لا ترث تغيرا في جين BRCA1 و BRCA2 تواجه خطر ظهور سرطان الثدي كأي امرأة من عامة الناس.

هل يمكن إجراء تحاليل لمعرفه إذا كان الشخص يحمل أي تغير في جين معين قد يسبب له سرطان الثدي؟

نعم يتوفر التحليل فقط للأسر التي لديها تاريخ واضح لسرطان الثدي، أو سرطان المبيض أو الاثنين معا، أو من الضروري أن نأخذ عينة دم من الأقارب الأحياء الذين أصيبوا بسرطان الثدي. وإذا وجد جين متغير في هذه العينة فمن الممكن أن يتم إجراء اختبار جيني على باقي أعضاء الأسرة إذا رغبوا في ذلك.

إن تحليل جين BRCA1وBRCA2 صعب تقنيا ويحتاج لوقت طويل. وإذا لم يتم اكتشاف أي تغير في الجين فمن الممكن أن يكون التفسير هو أحد الاحتمالات التالية:

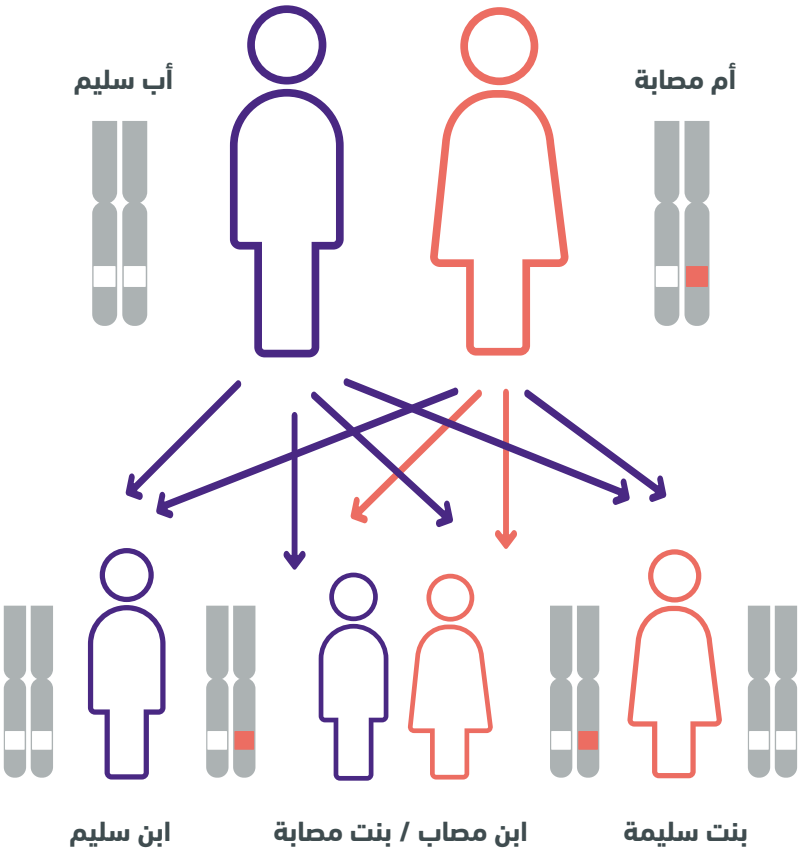
- التغير الجيني قد يتواجد لكن لا يمكن اكتشافه.
- التغير قد يكون في جين آخر لا يمكن اختباره في الوقت الحالي.
- لا يوجد تغير في أي جين مورث في الأسرة.

إذاكنت مصآبا بسرطان الثدي من النوع الوراثي فهل سأورثه لأولادي؟

كل شخص لديه نسختين من الجينات الوراثية. وإحدى هذه الجينات الوراثية قد أخذت من الأم والأخرى قد أخذت من الأب. فإذا كانت الأم من لديها التبديل أو التغير في الجين الوراثي فيمكن أن تعطي النسخة المصابة من الجين لطفلها أيضا وهناك احتمال آخر وهو أن تعطي النسخة السليمة من الجين لطفلها. أي هناك احتمال 50:50. وتنطبق هذه الاحتمالات سواء كان الطفل ذكرا أو أنثى.

مـاهي طريقـــة انتقـــال سرطـان الثـــدي؟

سرطان الثدي هوا نوع من أنواع الوراثة السائدة.



ما هي كيفية مكافحة سرطان الثدي؟

1. تحدثي إلى طبيبك حول فحص سرطان الثدي. وُيمكن أن يكون تصوير الثدي بالأشعة السينية أداة مهمة للكشف المبكر عن سرطان الثدي. اعتمادا على عمر المريض وعوامل الخطر، سيوصي طبيبك باستراتيجية فحص مناسبة.
2. تجنبي التدخين لأن التدخين يعد من أبرز العوامل التي لها دور في العديد من السرطانات.
3. ممارسة التمارين الرياضية مهم جدا للوقاية من سرطان الثدي لأن عدم النشاط والسمنة تزيد عوامل خطر الإصابة بسرطان الثدي.
4. أهمية الحصول على تصوير الثدي الشعاعي وغيره من الاختبارات السنوية.
5. الحفاظ على نظام غذائي متوازن غني بالفواكه، والخضار، والحبوب الكاملة، والدهون الجيدة الموجودة في زيت الزيتون والأفوكادو والمكسرات.
6. يجب الحرص على تجنب تناول اللحوم المعالجة.
7. تعد البدانة من أحد العوامل التي تزيد من فرصة حدوث السرطان، لذلك من المهم الحفاظ على وزن صحي وذلك بتناول كميات محددة من السكريات والحلويات والدهون المشبعة، وممارسة الرياضة لمدة 30 دقيقة على الأقل يوميا.
8. قد تؤثر بعض أنواع الفيروسات على الحمض النووي للخلايا، ما قد يزيد من فرصة الإصابة بالسرطان، ومن هذه الفيروسات فيروس التهاب الكبد ب Hepatitis B وفيروس الورم الحليمي البشري HPV ، لحسن الحظ هناك تطعيمات يمكن أخذها للوقاية من هذه الفيروسات.
9. اطلبي المشورة الطبية على الفور إذا كان لديك ألماً في الثدي أو تغيرات في الجلد أو إفرازات من الحلمة أو كتل.

جينات الحياة
الدقة والجودة

GENALIVE جينات الحياة | SSMG الجمعية السعودية للطب الوراثي Saudi Society of Medical Genetics

اعراض الإصابة
بسرطان الثدي

ماهي أعراض الإصابة بسرطان الثدي؟

الوعي واليقظة للأعراض والعلامات المبكرة من سرطان الثدي يمكن أن ينقذا حياتك.
فحين يتم الكشف عن المرض في مراحله الأولية المبكرة، تكون تشكيلة العلاجات المتاحة أوسع وأكثر تنوعا، كما تكون فرص الشفاء التام كبيرة جدا.
معظم الكتل التي يتم اكتشافها في الثدي ليست خبيثة، ومع ذلك فإن العلامة المبكرة الأكثر شيوعا للإصابة بمرض سرطان الثدي لدى النساء والرجال على حد سواء، هي ظهور كتلة أو تكثف في نسيج الثدي، وهي غير مؤلمة، غالبا. وقد تتضمن أعراض سرطان الثدي وعلاماته ما يلي:

- ظهور كتلة أو سُمك في الثدي يختلفان عن الأنسجة المحيطة .
- تغيرا في حجم الثدي أو شكله أو مظهره.
- تغيرا في الجلد الموجود على الثدي.
- الحلمة المقلوبة حديثة الظهور.
- تقشراً أو توسفاً في المنطقة المصبغة بالجلد المحيط بالحلمة (الهالة) أو جلد الثدي .
- احمرار جلد الثدي أو تنقيره، ليصبح مثل جلد البرتقالة.

كيف يتم تشخيص سرطان الثدي؟

تشمل الاختبارات والإجراءات المستخدمة لتشخيص سرطان الثدي:

- فحص الثدي اليدوي يتم فحص الثديين والغدد اللمفاوية أسفل الإبط، و يفحص إذاكان هناك أي انتفاخات أو أي أمور أخرى غير طبيعية.

- تصوير الثدي الشعاعي(mammogram),وهو تصوير بالأشعة السينية للثدي. يستخدم تصوير الثدي الشعاعي كثيراً لفحص سرطان الثدي. وفي حالة اكتشاف أمور غير طبيعية في الفحص بتصوير الثدي الشعاعي، فربما يوصي الطبيب المعالج بإجراء تصوير شعاعي تشخيصي للثدي لمزيد من التقييمات للأمور غير طبيعية.

- الأشعة فوق الصوتية للثدي(ultrasound).تستخدم الأشعة فوق الصوتية الموجات الصوتية لإصدار صور لإظهار بنية وحركة أعضاء الجسم الداخلية كما. يمكن استخدام الأشعة فوق الصوتية لتحديد ما إذا كان انتفاخ الثدي الجديد عبارة عن كتلة صلبة أو تكيس ممتلئ بالسائل.

• استخراج عينة من خلايا الثدي للاختبار (خزعة) (biopsy). الخزعة هي الطريقة القطعية الوحيدة لتشخيص سرطان الثدي. يتم إرسال عينات الخزعة إلى المعمل لتحليلها حيث يحدد الخبراء ما إذاكانت الخلايا سرطانية أم لا. كما يتم أيضا تحليل عينة الخزعة لتحديد نوع الخلايا الموجودة في سرطان الثدي، ومدى درجة خطورة السرطان، وما إذا كانت الخلايا السرطانية تحتوي على مستقبلات هرمونية أو مستقبلات أخرى يمكنها أن تؤثر على خياراتك العلاجية.

• تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي (MRI). يستخدم جهاز التصوير بالرنين المغناطيسي موجات مغناطيسية وراديوية لإنشاء صور من داخل الثدي. ويتم إعطاؤك حقنة صبغية قبل تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي..

تحديد مرحلة سرطان الثدي

بمجرد أن يشخص الطبيب المريضة بسرطان الثدي، فإنه يعمل على تحديد مدى (مرحلة) الإصابة بالسرطان. وتساعد معرفة مرحلة الإصابة بالسرطان في تحديد توقعات سير المرض والخيارات العلاجية الأفضل.
قد لا تتوفر معلومات كاملة عن مرحلة السرطان لدى المريضة حتى تخضع لجراحة سرطان الثدي.

قد تتضمن الاختبارات والإجراءات المستخدمة لتحديد مرحلة سرطان الثدي ما يلي:

1 - اختبارات الدم، مثل صورة دم كاملة.
2 - تصوير شعاعي للثدي الآخر للبحث عن علامات السرطان.
3 - تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي MRI
4 - فحص العظام Nuclear Medicine Imaging
5 - فحص التصوير المقطعي المحوسب CT
6 - التصوير المقطعي بالإصدار البوزيتروني PET

لن تحتاج جميع السيدات إلى إجراء هذه الاختبارات والإجراءات. ولكن يحدد الطبيب المعالج الاختبارات الملائمة وفقا للظروف الخاصة واضعا في الاعتبار وجود أعراض جديدة قد تعاني المريضة منها. و تتراوح مراحل سرطان الثدي من صفر إلى المرحلة الرابعة، حيث تشير المرحلة صفر إلى السرطان غير الغزوي أو انحصاره في القنوات الناقلة للبن. وتشير المرحلة الرابعة من سرطان الثدي، وتسمى أيضا سرطان الثدي النقيلي، إلى انتشار السرطان إلى أماكن أخرى بالجسم.

جينات الحياة
حلـــول متكـاملـة
في مكـان واحـــد

GENALIVE
جينات الحياة

SSMG
الجمعية السعودية للطب الوراثي
Saudi Society of Medical Genetics

العلاج

العـــلاج

يحدد الطبيب خيارات علاج سرطان الثدي بناء على نوع سرطان الثدي ومرحلته ودرجته وحجمه، وإذا ما كانت خلايا السرطان حساسة للهرمونات أم لا. كما يضع الطبيب صحتك العامة وتفضيلاتك الخاصة في عين الاعتبار. وتخضع معظم النساء إلى حراجة سرطان الثدي كما يتلقين علاجا إضافيا قبل الجراحة أو بعدها، مثل العلاج الكيميائي أو العلاج الهرموني أو العلاج الإشعاعي. **وتتضمن الإجراءات المستخدمة لعلاج سرطان الثدي:**

• العلاج الجراحي

إزالة الورم - استئصال الورم

قد يُشار إلى هذا الإجراء باسم جراحة استبقاء الثدي أو الاستئصال الموضعي الواسع، وهنا يزيل الجراح الورم مع هامش صغير من الأنسجة السليمة المحيطة بالورم. وعادة ما يُستخدم هذا النوع من الجراحات في استئصال الأورام الصغيرة.

إزالة الثدي بأكمله - استئصال الثدي

استئصال الثدي هو إجراء يُستخدم لإزالة جميع أنسجة الثدي. وتزيل معظم إجراءات استئصال الثدي جميع أنسجة الثدي - الفصيصات والقنوات والأنسجة الدهنية وبعض الجلد، بما في ذلك الحلمة والهالة (إجراء استئصال الثدي البسيط) وفي حالة إجراء استئصال الثدي مع استبقاء الجلد، يترك جلد الثدي سليما لإعادة البناء وتحسين المظهر. وقد يتم استبقاء الحلمة أيضاً بناء على موقع الورم وحجمه.

• العلاج بالهرمونات

العلاج الهرموني — ربما تسميته بعلاج حجب الهرمونات أنسب — وغالبا ما يستخدم هذا النوع لعلاج سرطانات الثدي الحساسة تجاه الهرمونات. ويشير الأطباء أحيانا إلى الأمراض السرطانية الإيجابية لمستقبلات هرمون الأستروجين إيجابي للأستروجين ER والإيجابية لمستقبلات هرمون البروجسترون إيجابي للبروجسترون PR

ويمكن استخدام العلاج الهرموني قبل الجراحة أو بعدها وكذلك أيضا علاجات أخرى لتقليل فرص معاودة الإصابة بالسرطان. إذ انتشر السرطان بالفعل، فقد يقلصه العلاج الهرموني أو يسيطر عليه.

• العلاج الكيميائي

يستخدم العلاج الكيميائي الأدوية ليدمر خلايا السرطان. إذا كانت المريضة تواجه خطرا كبيرا لمعاودة مرض السرطان أو انتشاره في أجزاء أخرى بالجسم، فقد يوصي الطبيب بالعلاج الكيميائي لتقليل فرصة تكرار الإصابة بمرض السرطان. ويعرف بالعلاج الكيميائي المساعد. يتم استخدام العلاج الكيميائي أيضا مع النساء المصابات بسرطان انتشر بالفعل في أماكن أخرى بالجسم. ربما يوصى باستخدام العلاج الكيميائي لمحاولة السيطرة على السرطان وتقليل الأعراض التي يسببها. وتتضمن التأثيرات الجانبية الشائعة سقوط الشعر، والغثيان، والقيء، والشعور بالإرهاق وزيادة خطر حدوث عدوى. قد تتضمن التأثيرات الجانبية النادرة انقطاع الطمث المبكر، والعقم.

• العلاج الإشعاعي

يستخدم العلاج الإشعاعي حزما قوية جدا من الطاقة، مثل الأشعة السينية والبروتونات، لقتل الخلايا السرطانية. وعادة ما يتم العلاج الإشعاعي باستخدام جهاز كبير يوجه حزما من الطاقة نحو الجسم (الإشعاع الخارجي). ولكن يمكن إجراء الإشعاع أيضا عن طريق وضع مادة مشعة داخل الجسم (المعالجة الكثيبة).

يستخدم الإشعاع الخارجي عادة بعد استئصال ورم سرطان الثدي في مراحله المبكرة. وقد يوصي الأطباء أيضا بالعلاج الإشعاعي لجدار الصدر بعد استئصال الثدي إذا كان سرطان الثدي كبيرا أو إذا كان السرطان قد انتشر إلى العقد اللمفاوية.

تم إعداد و مراجعة هذا الكتيب من قبل

ملاك فيصل المعيقل - طالبة ماجستير في الإرشاد الوراثي - جامعة الفيصل
أ. علياء قاري - مستشارة وراثية - مستشفى الملك فيصل التخصصي ومركز الأبحاث
د. زينب المسيري - استشارية أمراض وراثية مستشفى القطيف المركزي
د. عزيزة مشيبة - استشارية أمراض وراثية – مدينة الملك فهد الطبية
د. ندى ديرار - استشارية أمراض الوراثية - مستشفى الملك فيصل التخصصي ومركز الأبحاث
بروفيسور. أمل الهاشم - استشارية أمراض الوراثية- مدينة الأمير سلطان الطبية العسكرية بالرياض

Hereditary Breast Cancer

Precision · Prediction · Prevention

genalive.com

GENALIVE جينات الحياة

SSMG الجمعية السعودية للطب الوراثي Saudi Society of Medical Genetics

INDEX

• Hereditary Breast Cancer 2

What is Beast Cancer? 2
Is breast cancer hereditary? 2
How do I know if the breast cancer in my family is hereditary? 2
How do people inherit breast cancer? 3
What is the gene? 3
What is a mutation? 3
How do genetic changes lead to cancer? 3
Is breast cancer always inherited? 3

• Breast cancer and genetics 4

What are the environmental factors that cause breast cancer? 4
What are the genes associated with increased risk of breast cancer? 4
What is the chance that a female with a change in BRCA gene will develop breast cancer? 5
Is there any test that I can do to know if I am at risk of breast cancer? 5
What if no mutation was identified in BRCA genes? 5
If I am affected with hereditary breast cancer does this mean that my children will also inherit this? 5
What is the pattern of inheritance in breast cancer? 6
How can we reduce the risk of breast cancer? 7
What are the symptoms of breast cancer? 9
How is breast cancer diagnosed? 9
How can we know the stage of breast cancer in the patient? 10

• Treatments

1- Breast cancer surgery 12
2- Radiation therapy 12
3- Chemotherapy 12
4- Hormone therapy 13
5- Targeted therapy drugs 13
..... 14

Hereditary Breast Cancer

What is Beast Cancer?

A malignant (cancerous) tumor that starts on the cells of the breast.

Is breast cancer hereditary?

Breast cancer is not usually hereditary, and most of the time happens as a sporadic case in the family, About 5–10% of breast cancers are hereditary. The most common hereditary cause of breast cancer is mutations in the BRCA1 or BRCA2 genes.

How do I know if the breast cancer in my family is hereditary?

- The patient has several first-degree relatives (mother, father, sisters, brothers, children) with cancer.
- The patient has a family member who has been diagnosed with cancer at a young age (<50 years old)
- If a male in the family was diagnosed with breast cancer.
- Several different types of cancer in the same person
- Many relatives on one side of your family have had the same type of cancer.
- One or more family members have already had genetic testing that found a mutation.

How do people inherit breast cancer?

The human body is composed of trillions of cells. They provide structure for the body, take in nutrients from food, convert those nutrients into energy, and carry out specialized functions. Cells also contain the body's hereditary material and can make copies of themselves.

Cells have many parts, each with a different function. Some of these parts, called organelles, are specialized structures that perform certain

tasks within the cell. The nucleus serves as the cell's command center, sending directions to the cell to grow, mature, divide, or die. It also houses DNA (deoxyribonucleic acid), which is the cell's hereditary material. DNA has small sections called the genes.

What is the gene?

A gene is the basic physical and functional unit of heredity. Genes are made up of DNA. Some genes act as instructions to make molecules called proteins. However, many genes do not code for proteins. It is estimated that humans have between 20,000 and 25,000 genes.

Every person has two copies of each gene, one inherited from each parent. Most genes are the same in all people, but a small number of genes (less than 1 percent of the total) are slightly different between people.

What is a mutation?

The mutation is a change in the structure of a gene that stops the gene from working, resulting in a variant form that may be transmitted to subsequent generations causing diseases sometimes.

How do genetic changes lead to cancer?

Genetic mutations can change how proteins function. Some types of genetic mutations change proteins in ways that cause healthy cells to become cancerous. Genetic mutations can change how proteins and cells function. This infographic outlines how proteins are made from genes and explain certain types of genetic mutations that are found in cancer.

Is breast cancer always inherited?

No, breast cancer is sporadic in 90% of the cases. Most cancers are related to environmental, lifestyle, or behavioral exposures. The term «environmental", refers to everything outside the body that interacts with humans.

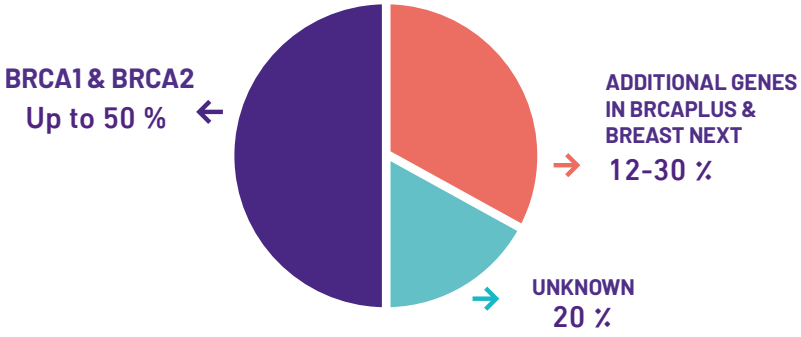
Only in 5- 10% of the times breast cancer happens due to genetic mutations in one of the genes related to breast cancer.

What are the environmental factors that cause breast cancer?

- Being female
- Exposure to radiation
- Obesity
- Smoking
- No Breastfeeding.
- Late age at Menopause
- Sterss
- Persistent organic pollutants
- No Physical Activity
- Alcohol
- Having never been pregnant.
- Postmenopausal hormone therapy.
- Increased consumption of red meat and processed meat
- Decreased consumption of fruits and vegetables
- Decreased consumption of calcium and vitamin D.
- Beginning your period at a younger age
- Taking oral Contraceptives for a long period of time.
- Having your first child at an older age.

What are the genes associated with increased risk of breast cancer?

There is more than one gene associated with breast cancer for example *(BRCA1, BRCA2 PALB2, PTEN, and TP53).*
A blood genetic test will show if you have any mutation in any of these genes.



What is the chance that a female with a change in BRCA gene will develop breast cancer?

Pathogenic mutations in the BRCA genes increase the risk of breast cancer.

1- Females with BRCA1 mutations have 87% risk of developing breast cancer in her lifetime.
2- Females with BRCA2 mutations have 84% of developing breast cancer in her life time.
3- If a female was negative for any mutation in any of the genes associated with breast cancer then her risk is just like the population risk.

Is there any test that I can do to know if I am at risk of breast cancer?

If you have a strong family history of breast cancer or other cancers, your doctor may recommend a blood test to help identify specific mutations in BRCA genes or other genes that are being passed through your family.
Consider asking your doctor for a referral to a genetic counselor, who can review your family health history. A genetic counselor can also discuss the benefits, risks and limitations of genetic testing to assist you with shared decision-making.

What if no mutation was identified in BRCA genes?

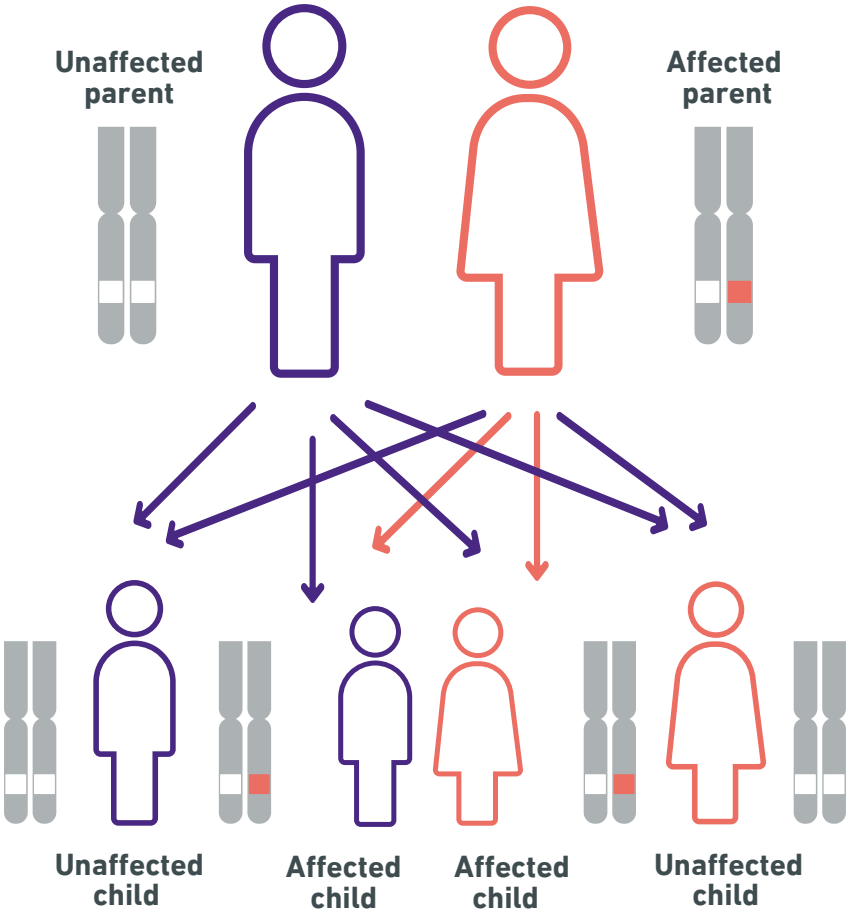
1- There is a genetic chance that was not detected at this time.
2- The change could be in another gene that was not picked up at this time.

If I am affected with hereditary breast cancer does this mean that my children will also inherit this?

There is a 50% chance that you will pass this gene to your children.

What is the pattern of inheritance in breast cancer?

Breast cancer is inherited in an autosomal dominant pattern.



How can we reduce the risk of breast cancer?

1- Ask your doctor about breast cancer screening.
2- Avoid smoking or being a passive smoker.
3- Exercise most days of the week
4- Maintain a healthy weight.
5- Choose a healthy diet
6- Schedule an appointment with your family doctor if you have any breast pain of any skin changes.

GENALIVE
PRECISION AND
QUALITY

Symptoms
Of Breast Cancer

What are the symptoms of breast cancer?

Signs and symptoms of breast cancer may include:

- A breast lump or thickening that feels different from the surrounding tissue.
- Change in the size, shape or appearance of a breast.
- Changes to the skin over the breast, such as dimpling.
- A newly inverted nipple.
- Peeling, scaling, crusting or flaking of the pigmented area of skin surrounding the nipple (areola) or breast skin.
- Redness or pitting of the skin over your breast, like the skin of an orange.

How is breast cancer diagnosed?

• **Breast exam.** Your doctor will check both of your breasts and lymph nodes in your armpit, feeling for any lumps or other abnormalities.

• **Mammogram.** A mammogram is an X-ray of the breast. Mammograms are commonly used to screen for breast cancer. If an abnormality is detected on a screening mammogram, your doctor may recommend a diagnostic mammogram to further evaluate that abnormality.

• **Breast ultrasound.** Ultrasound uses sound waves to produce images of structures deep within the body. Ultrasound may be used to determine whether a new breast lump is a solid mass or a fluid-filled cyst.

• **Removing a sample of breast cells for testing (biopsy).** A biopsy is the only definitive way to make a diagnosis of breast cancer. During a biopsy, your doctor uses a specialized needle device guided by X-ray or another imaging test to extract a core of tissue from the suspicious area. Often, a small metal marker is left at the site within your breast so the area can be easily identified on future imaging tests.
Biopsy samples are sent to a laboratory for analysis where experts determine whether the cells are cancerous. A biopsy sample is also analyzed to determine the type of cells involved in the breast cancer, the aggressiveness (grade) of the cancer, and whether the cancer cells have hormone receptors or other receptors that may influence your treatment options.

• **Breast magnetic resonance imaging (MRI).** An MRI machine uses a magnet and radio waves to create pictures of the interior of your breast. Before a breast MRI, you receive an injection of dye. Unlike other types of imaging tests, an MRI doesn›t use radiation to create the images.

How can we know the stage of breast cancer in the patient?

- Blood tests, such as a complete blood count
- Mammogram of the other breast to look for signs of cancer
- Breast MRI
- Bone scan
- Computerized tomography (CT) scan
- Positron emission tomography (PET) scan

Not all women will need all of these tests and procedures. Your doctor selects the appropriate tests based on your specific circumstances and taking into account new symptoms you may be experiencing.

Breast cancer stages range from 0 to IV with 0 indicating cancer that is noninvasive or contained within the milk ducts. Stage IV breast cancer, also called metastatic breast cancer, indicates cancer that has spread to other areas of the body.

GENALIVE
جينات الحياة

SSMG
الجمعية السعودية للطب الوراثي
Saudi Society of Medical Genetics

Treatments

genalive.com

Treatments

Your doctor determines your breast cancer treatment options based on your type of breast cancer, its stage and grade, size, and whether the cancer cells are sensitive to hormones. Your doctor also considers your overall health and your own preferences.

Most women undergo surgery for breast cancer and many also receive additional treatment after surgery, such as chemotherapy, hormone therapy or radiation. Chemotherapy might also be used before surgery in certain situations.

1- Breast cancer surgery

Removing the breast cancer (lumpectomy). During a lumpectomy, which may be referred to as breast-conserving surgery or wide local excision, the surgeon removes the tumor and a small margin of surrounding healthy tissue.

Removing the entire breast (mastectomy). A mastectomy is an operation to remove all of your breast tissue. Most mastectomy procedures remove all of the breast tissue — the lobules, ducts, fatty tissue and some skin, including the nipple and areola (total or simple mastectomy).

2- Radiation therapy

Radiation therapy uses high-powered beams of energy, such as X-rays and protons, to kill cancer cells. Radiation therapy is typically done using a large machine that aims the energy beams at your body (external beam radiation). But radiation can also be done by placing radioactive material inside your body (brachytherapy).
External beam radiation of the whole breast is commonly used after a lumpectomy. Breast brachytherapy may be an option after a lumpectomy if you have a low risk of cancer recurrence.
Doctors may also recommend radiation therapy to the chest wall after a mastectomy for larger breast cancers or cancers that have spread to the lymph nodes.
Breast cancer radiation can last from three days to six weeks, depending on the treatment. A doctor who uses radiation to treat cancer (radiation oncologist) determines which treatment is best for you based on your situation, your cancer type and the location of your tumor.

Side effects of radiation therapy include fatigue and a red, sunburn-like rash where the radiation is aimed. Breast tissue may also appear swollen or more firm. Rarely, more-serious problems may occur, such as damage to the heart or lungs or, very rarely, second cancers in the treated area.

3- Chemotherapy

Chemotherapy uses drugs to destroy fast-growing cells, such as cancer cells. If your cancer has a high risk of returning or spreading to another part of your body, your doctor may recommend chemotherapy after surgery to decrease the chance that the cancer will recur.

Chemotherapy is sometimes given before surgery in women with larger breast tumors. The goal is to shrink a tumor to a size that makes it easier to remove with surgery.

Chemotherapy is also used in women whose cancer has already spread to other parts of the body. Chemotherapy may be recommended to try to control the cancer and decrease any symptoms the cancer is causing.

Chemotherapy side effects depend on the drugs you receive. Common side effects include hair loss, nausea, vomiting, fatigue and an increased risk of developing an infection. Rare side effects can include premature menopause, infertility (if premenopausal), damage to the heart and kidneys, nerve damage, and, very rarely, blood cell cancer.

4- Hormone therapy

Hormone therapy — perhaps more properly termed hormone-blocking therapy — is used to treat breast cancers that are sensitive to hormones. Doctors refer to these cancers as estrogen receptor positive (ER positive) and progesterone receptor positive (PR positive) cancers.

Hormone therapy can be used before or after surgery or other treatments to decrease the chance of your cancer returning. If the cancer has already spread, hormone therapy may shrink and control it.

Treatments that can be used in hormone therapy include:

- Medications that block hormones from attaching to cancer cells (selective estrogen receptor modulators)
- Medications that stop the body from making estrogen after menopause (aromatase inhibitors)
- Surgery or medications to stop hormone production in the ovaries

Hormone therapy side effects depend on your specific treatment, but may include hot flashes, night sweats and vaginal dryness. More serious side effects include a risk of bone thinning and blood clots.

5- Targeted therapy drugs

Targeted drug treatments attack specific abnormalities within cancer cells. As an example, several targeted therapy drugs focus on a protein that some breast cancer cells overproduce called human epidermal growth factor receptor 2 (HER2). The protein helps breast cancer cells grow and survive. By targeting cells that make too much HER2, the drugs can damage cancer cells while sparing healthy cells.

Targeted therapy drugs that focus on other abnormalities within cancer cells are available. And targeted therapy is an active area of cancer research.

Your cancer cells may be tested to see whether you might benefit from targeted therapy drugs. Some medications are used after surgery to reduce the risk that the cancer will return. Others are used in cases of advanced breast cancer to slow the growth of the tumor.

GENALIVE
SWIFT RESULTS FOR INFORMED CARE

This booklet was written and reviewed by
Ms.Alya Qari
Genetic counsellor at King Faisal specialist Hospital & Research Center.
Prof.Amal Al-Hashim
Consultant Medicah Genetics at Prince Sultan Military Medical City.

Precision · Prediction · Prevention

GENALIVE جينات الحياة | SSMG الجمعية السعودية للطب الوراثي Saudi Society of Medical Genetics | ESAS شهر التوعية بسرطان الثدي Breast Cancer Awareness Month | SPEED SPORTS

Follow us to find out more

genalivesaudi

For more information please call

0558624039

Visit our website