

Клинический случай выполнения риск-редуцирующей операции с одномоментной реконструкцией имплантами при мутации в гене *BRCA1*

Е.М. Кунгурцева¹, Д.А. Рябчиков², Н.В. Чантурия², А.Н. Хакимов², Т.Т. Хайдаров³,
Е.С. Макаров², М.Г. Филиппова²

¹Государственный научный центр Российской Федерации – Федеральный медицинский биофизический центр им. А.И. Бурназяна
Федерального медико-биологического агентства, Москва, Россия;

²Национальный медицинский исследовательский центр онкологии им. Н.Н. Блохина, Москва, Россия;

³Группа компаний «Медси», Москва, Россия

Аннотация

В статье освещен вопрос возможности выполнения риск-редуцирующей мастэктомии как профилактики рака при наследственной отягощенности. Проведен обзор научной литературы, подтверждающей преимущество данной операции. Описан клинический случай выполнения билатеральной подкожной мастэктомии с одномоментной реконструкцией имплантами при наличии мутации в гене *BRCA1*.

Ключевые слова: рак молочной железы; мутация; *BRCA1*; *BRCA2*.

Как цитировать: Кунгурцева Е.М., Рябчиков Д.А., Чантурия Н.В., Хакимов А.Н., Хайдаров Т.Т., Макаров Е.С., Филиппова М.Г. Клинический случай выполнения риск-редуцирующей операции с одномоментной реконструкцией имплантами при мутации в гене *BRCA1* // Академия Практической Онкологии 2026;1(2):70–4.

DOI: <https://doi.org/10.63769/3033-9073-2026-1-2-70-74>

A clinical case of performing risk-reducing surgery with simultaneous implant reconstruction with a mutation in the *BRCA1* gene

Ekaterina M. Kungurtseva¹, Denis A. Ryabchikov², Naili V. Chanturiya², Akbar N. Khakimov², Timur T. Khaidarov³,
Evgeniy S. Makarov², Margarita G. Filippova²

¹State Research Center of the Russian Federation – A.I. Burnazyan Federal Medical Biophysical Center, Federal Medical and Biological Agency, Moscow, Russia;

²N.N. Blokhin National Medical Research Center of Oncology, Moscow, Russia;

³Meds Group of Companies, Moscow, Russia

Abstract

The article highlights the issue of the possibility of performing risk-reducing mastectomy as a cancer prevention for hereditary diseases. A review of the scientific literature has been conducted confirming the advantage of this operation. A clinical case of bilateral subcutaneous mastectomy with simultaneous implant reconstruction in the presence of a mutation in the *BRCA1* gene is described.

Keywords: breast cancer; mutation; *BRCA1*; *BRCA2*.

To cite this article: Kungurtseva E.M., Ryabchikov D.A., Chanturiya N.V., Khakimov A.N., Khaidarov T.T., Makarov E.S., Filippova M.G. A clinical case of performing risk-reducing surgery with simultaneous implant reconstruction with a mutation in the *BRCA1* gene. Academy for Practical Oncology 2026;1(2):70–4.

DOI: <https://doi.org/10.63769/3033-9073-2026-1-2-70-74>

Обоснование

Рак молочной железы (PMЖ) на сегодняшний день до сих пор остается самым распространенным онкологическим заболеванием среди женщин [1, 2]. При этом вклад мутаций генов *BRCA1*, *BRCA2* достаточно весомый. Риск развития PMЖ в течение жизни с унаследованным патогенным вариантом *BRCA1* или *BRCA2* достаточно высокий и составляет до 80 % [3, 4]. В связи с этим стоит рассмотреть профилактическую мастэктомию в качестве предиктора развития злокачественного новообразования.

Проведено немало исследовательских работ, согласно которым подтверждена превентивная роль данной операции.

L.C. Hartmann и соавт. выполнили ретроспективное исследование в целях оценки результативности профилактической мастэктомии. Эффективность оперативного вмешательства изучалась среди женщин, которым была проведена двусторонняя профилактическая мастэктомию в клинике Мэйо в 1960–1993 гг., в 2 группах — высокого (214 женщин) и умеренного (425 женщин) риска. Ученые, проанализировав полученные данные, представили следующие результаты: в группе умеренного риска отмечалось 4 случая PMЖ (снижение риска на 89,5 %; $p < 0,001$), хотя согласно модели Gall ожидалось 37,4 случая. В группе высокого риска рак был верифицирован у 1,4 % (3 из 214) пациенток. При этом среди их 403 сестер, которые не подвергались профилактической мастэктомии, у 38,7 % (156 женщин) диагностирован PMЖ (в 115 случаях диагноз был поставлен до профилактической мастэктомии, в 38 случаях — после, а в 3 случаях время постановки диагноза неизвестно) [5].

T. R Rebbeck и соавт. также осветили данную тему и представили результаты ранее проведенного ими исследования с участием 483 женщин с мутациями в генах *BRCA1/2*, в ходе которого было выяснено, что злокачественное новообразование обнаружено у 2 (1,9 %) из 105 женщин, перенесших двустороннюю профилактическую мастэктомию, и у 184 (48,7 %) из 378 женщин, которым не проводилась эта операция. Снижение риска рака при этом составило 90 % [6].

Превенция профилактической операции описана и в работе С.М. Портного и соавт. В ходе наблюдения командой врачей на протяжении от 2 мес до 8 лет за 18 пациентками — носительницами мутаций *BRCA1* и *BRCA2* после риск-редуцирующей мастэктомии (1 пациентке была выполнена билатерально; 17 — контралатерально) ни в одном случае не зарегистрировано развития нового PMЖ [7].

В связи с этим в настоящее время ввиду доказанной эффективности профилактической мастэктомии в отношении PMЖ рекомендовано выполнение данной операции пациенткам с герминально значимой мутацией в генах *BRCA1*, *BRCA2* [8–12].

Приводим клиническое наблюдение пациентки, которой была выполнена риск-редуцирующая операция с одномоментной реконструкцией имплантами ввиду носительства мутации в гене *BRCA1*.

Клинический случай

Пациентка Н., 23 лет, самостоятельно обратилась в НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина для обследования и дальнейшей тактики ведения ввиду ранее выявленной (по месту жительства) мутации с.3607C>T (hg38 chr17:43091924-G-A, p.Arg1203Ter, rs62625308) в гене *BRCA1*, относящейся к V классу патогенности по критериям ACMG.

Выполнено клинико-инструментальное обследование молочных желез. На момент осмотра локальный статус без видимой патологии: молочные железы не деформированы, симметричны. Кожа, соски и ареолы не изменены. Выделений из сосков при пальпации нет. Образований в тканях молочных желез не выявлено. В регионарных зонах лимфатические узлы не пальпируются с обеих сторон. По данным ультразвукового исследования (УЗИ) молочных желез: в правой молочной железе на границе наружных квадрантов визуализируется гипоехогенное образование овальной формы, с ровным контуром, с единичными сосудами, размерами 1,0 × 0,4 см. В левой молочной железе образований не выявлено. Патологически измененные регионарные лимфатические узлы не визуализируются. В связи с этим для определения «природы» выявленного образования под ультразвуковой навигацией в проекции верхненаружного квадранта правой молочной железы была взята core-биопсия. Данные морфологического заключения: интраканаликулярная фиброаденома.

Кроме того, было проведено комплексное инструментальное обследование, включавшее УЗИ органов брюшной полости, органов малого таза, периферических лимфатических узлов, рентгеноскопию органов грудной клетки, по результатам которого патологии не выявлено.

Принимая во внимание отягощенный семейный анамнез пациентки по PMЖ и раку яичников (у матери — PMЖ, у тети (по материнской линии) — PMЖ, у двоюродной тети (по материнской линии) — рак яичников, у троюродной сестры (по материнской линии) — рак яичников (рис. 1)) и наличие мутации в гене *BRCA1*, пациентка настаивала на выполнении профилактической операции. В связи с этим на мультидисциплинарном консилиуме, в состав которого входили онколог, пластический хирург, генетик, психиатр, было принято решение о выполнении риск-снижающей двусторонней мастэктомии с одномоментной реконструкцией имплантами.

После проведения предоперационной подготовки командой хирургов с учетом анатомических особен-

При динамическом наблюдении признаков осложнений не было. Эстетический результат достигнут (рис. 4).

Заключение

Данный клинический случай демонстрирует важность выполнения своевременного генетического исследования для возможной ранней профилактики развития рака, а также позволяет удостовериться в преимуществах проведения мастэктомии с реконструктивным компонентом, позволяющей не только предупредить развитие онкологического процесса, но и обеспечить желаемый внешний вид и психоэмоциональный комфорт женщины.

Более того, стоит отметить, что выполнение риск-редуцирующей операции, особенно в молодом возрасте, является одним из наилучших вариантов преду-

преждения злокачественного опухолевого образования при отягощенной наследственности. Поскольку в целях раннего выявления РМЖ пациентке необходимо регулярно проходить профилактические осмотры, включающие УЗИ, маммографию, магнитно-резонансную томографию, что в свою очередь будет аккумулировать лучевую нагрузку, которая является генотоксичным фактором в отношении мутации в гене *BRCA1* и дополнительно повысит риск развития рака. Также необходимо учесть то, что молодой возраст предполагает наступление беременности в будущем, что сопряжено с затруднением выявления и лечения РМЖ. Вдобавок даже при своевременной верификации заболевания пациентка будет нуждаться в проведении комплексного лечения, в том числе химиотерапии, лучевой терапии, что подразумевает системное воздействие на организм.

Дополнительная информация / Additional information

Источник финансирования. Авторы заявляют об отсутствии внешнего финансирования при подготовке публикации.
Funding source. The authors declare that there was no external funding for the preparation of this publication.

Раскрытие интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Disclosure of interests. The authors declare that they have no apparent or potential conflicts of interest related to the publication of this article.

Вклад авторов. Все авторы подтверждают соответствие своего авторства международным критериям ICMJE (все авторы внесли существенный вклад в разработку концепции, подготовку статьи, прочли и одобрили финальную версию перед публикацией). Е.М. Кунгурцева, А.Н. Хакимов – сбор и анализ полученных данных, написание статьи; Д.А. Рябчиков – выполнение операции, редактирование статьи; Н.В. Чантурия, Е.С. Макаров – сбор и анализ полученных данных; Т.Т. Хайдаров – выполнение операции, разработка концепции и дизайна работы; М.Г. Филиппова – разработка концепции и дизайна исследования, генетическое консультирование пациентки.

Authors' contribution. All authors confirm that they meet the international ICMJE criteria for authorship (all authors have made a significant contribution to the development of the concept, preparation of the article, and have read and approved the final version before publication). E.M. Kungurtseva, A.N. Khakimov – collection and analysis of the data obtained, article writing; D.A. Ryabchikov – performing the operation, article editing; N.V. Chanturia, E.S. Makarov – data collection and analysis; T.T. Khaidarov – performing the operation, concept and design of the work; M.G. Filippova – development of the concept and design of the study, genetic counseling of the patient.

Этическая экспертиза. Работа одобрена этическим комитетом Национального медицинского исследовательского центра онкологии им. Н.Н. Блохина.

Ethics approval. This study was approved by the ethics committee of N.N. Blokhin National Medical Research Center of Oncology.

Информированное согласие на публикацию. Пациентка подписала форму информированного согласия на публикацию персональной медицинской информации в обезличенной форме.

Consent for publication. Patient signed informed consent for publication of medical data in an anonymized form.

Генеративный искусственный интеллект. При создании настоящей статьи технологии генеративного искусственного интеллекта не использовали.

Generative artificial intelligence statement. No generative artificial intelligence technologies were used in the creation of this article.

Список литературы / References

1. Состояние онкологической помощи населению России в 2023 году. Под ред. А.Д. Каприна, В.В. Старинского, А.О. Шахзадовой. М.: МНИОИ им. П.А. Герцена – филиал ФГБУ «НМИЦ радиологии» Минздрава России, 2024. 262 с. State of oncological care in Russia in 2023. Eds.: A.D. Kaprin, V.V. Starinskiy, A.O. Shachzadova. Moscow: MNIOI im. P.A. Gertsena – filial FGBU "NMITS radiologii" Minzdrava Rossii, 2024. 262 p. (In Russ.).
2. Global Cancer Observatory: Cancer Today. Available at: <https://gco.iarc.fr/today/home>

3. Antoniou A., Pharoah P.D., Narod S. et al. Average risks of breast and ovarian cancer associated with *BRCA1* or *BRCA2* mutations detected in case Series unselected for family history: a combined analysis of 22 studies. *Am J Hum Genet* 2003;72:1117–30. DOI: 10.1086/375033
4. Kuchenbaecker K.B., Hopper J.L., Barnes D.R. et al. Risks of breast, ovarian, and contralateral breast cancer for *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers. *JAMA* 2017;317:2402–16. DOI: 10.1001/jama.2017.7112
5. Hartmann L.C., Schaid D.J., Woods J.E. et al. Efficacy of bilateral prophylactic mastectomy in women with a family history of breast cancer. *N Engl J Med* 1999;340(2):77–84. DOI: 10.1056/NEJM199901143400201
6. Rebbeck T.R., Friebel T., Lynch H.T. Bilateral prophylactic mastectomy reduces breast cancer risk in *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers: The PROSE Study Group. *J Clin Oncol* 2004;22(6):1055–62. DOI: 10.1200/JCO.2004.04.188
7. Портной С.М., Жордания К.И. Роль профилактических операций у больных с BRCA-ассоциированным раком молочной железы и раком яичников. *Медицинские технологии. Оценка и выбор* 2012;2(8):114–8. Portnoy S.M., Zhordania K.I. The role of preventive surgery in patients with BRCA-associated breast cancer and ovarian cancer. *Meditsinskiye tekhnologii. Otsenka i vybor* = Medical Technologies. Evaluation and Selection 2012;2(8):114–8. (In Russ.).
8. Рак молочной железы. Клинические рекомендации, 2021. Доступно по: https://cr.minzdrav.gov.ru/view-cr/379_4 Breast Cancer. Clinical Practice Guidelines, 2021. Available at: https://cr.minzdrav.gov.ru/view-cr/379_4. (In Russ.).
9. Доброкачественная дисплазия молочной железы. Клинические рекомендации, 2024. Доступно по: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/598_3 Benign breast dysplasia. Clinical guidelines, 2024. Available at: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/598_3 (In Russ.).
10. Gradishar W.J., Anderson B.O., Abraham J. et al. Breast Cancer, Version 3.2020, NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. *J Natl Compr Cancer Netw* 2020;18(4):452–78. DOI: 10.6004/jnccn.2020.0016
11. Goldhirsch A., Winer E.P., Coates A.S. et al. Personalizing the treatment of women with early breast cancer: highlights of the St Gallen International Expert Consensus on the Primary Therapy of Early Breast Cancer 2013. *Ann Oncol* 2013;24(9):2206–23. DOI: 10.1093/annonc/mdt303
12. Cardoso F., Paluch-Shimon S., Senkus E. et al. 5th ESO-ESMO international consensus guidelines for advanced breast cancer (ABC 5). *Ann Oncol* 2020;31(12):1623–49. DOI: 10.1016/j.annonc.2020.09.010

Об авторах / Authors' info

***Кунгурцева Екатерина Михайловна**, ординатор;

***Ekaterina M. Kungurtseva**, resident;

ORCID: 0009-0001-9350-8107; e-mail: em_kungurtseva@mail.ru

Рябчиков Денис Анатольевич, д-р мед. наук;

Denis A. Ryabchikov, MD, Dr. Sci. (Medicine);

ORCID: 0000-0003-2670-2361

Чантурия Наили Валерьевна, врач-онколог;

Naili V. Chanturiya, oncologist;

ORCID: 0000-0001-7903-6417

Хакимов Акбар Насибжонович, врач-онколог;

Akbar N. Khakimov, oncologist;

ORCID: 0009-0000-9663-0338

Хайдаров Тимур Тошниефович, пластический хирург;

Timur T. Khaidarov, plastic surgeon;

ORCID: 0009-0004-6934-946X

Макаров Евгений Сергеевич, старший научный сотрудник;

Evgeniy S. Makarov, senior research fellow;

ORCID: 0000-0002-0670-2770

Филиппова Маргарита Геннадьевна, канд. мед. наук;

Margarita G. Filippova, MD, Cand. Sci. (Medicine);

ORCID: 0000-0002-1882-2214

Рукопись получена: 25.06.2026. **Рукопись одобрена:** 02.08.2026. **Опубликована онлайн:** 03.09.2026.

Submitted: 25.06.2026. **Accepted:** 02.08.2026. **Published online:** 03.09.2026.

*Автор, ответственный за переписку

*Corresponding author