

# Психологическое сопровождение носителей мутаций в генах, ассоциированных с наследственным раком молочной железы

Фирсова Л. Д.<sup>1</sup>, Огарев В. В.<sup>1,2</sup>, Канатбек кызы Айдана<sup>1,2</sup>, Ромашкина Н. В.<sup>1</sup>, Янова Т. И.<sup>1</sup>, Данишевич А. М.<sup>1</sup>, Бодунова Н. А.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> — Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы «Московский клинический научно-практический центр имени А. С. Логинова Департамента здравоохранения города Москвы», Москва, Российская Федерация

<sup>2</sup> — Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Московский государственный медико-стоматологический университет имени А. И. Евдокимова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Москва, Российская Федерация

**Аннотация.** *Актуальность.* Информирование пациентов о наличии патогенной мутации в генах может стать для них психотравмирующей ситуацией, проявляющейся как острыми стрессовыми реакциями, так и симптомами пост-травматического стрессового расстройства или тревожно-депрессивного расстройства. Это обуславливает значимость психологического консультирования. *Цель.* Исследование эффективности психологического сопровождения у пациентки с наличием мутаций в генах, ассоциированных с наследственным раком молочной железы. *Методы исследования.* Описание анамнестических данных и результатов инструментального психодиагностического обследования пациентки, у которой при молекулярно-генетическом тестировании выявлена патогенная мутация в гене *CHEK2*, чреватая риском развития рака молочной железы в 20–40% случаев. *Результаты.* Характер эмоционального реагирования в данном случае обусловлен особенностями личной истории — отождествлением представлений о своём возможном заболевании с болезнью матери. Проведённые психологические консультации выполнили задачу купирования острой стрессовой реакции и минимизировали восприятие полученной генетической информации как психотравмирующего события. Кроме того, их результатом явились существенные позитивные сдвиги в формировании адаптивных стратегий совладания со стрессом, осознание собственного психического ресурса и укрепление приверженности составленному плану динамического наблюдения. *Ключевые выводы.* Пациенты в ситуации выявления мутации в генах наследственного рака молочной железы нуждаются в персонализированном подходе. Разработка критериев психологического сопровождения должна быть направлена на повышение качества жизни пациентов не только при максимально интенсивном реагировании непосредственно после информирования, но и в более долгосрочной перспективе.

**Ключевые слова:** рак молочной железы; ген *CHEK2*; тревога; качество жизни; психологическое сопровождение

**Для цитирования:**

Фирсова Л. Д., Огарев В. В., Канатбек кызы Айдана, Ромашкина Н. В., Янова Т. И., Данишевич А. М., Бодунова Н. А. Психологическое сопровождение носителей мутаций в генах, ассоциированных с наследственным раком молочной железы. *Качественная клиническая практика.* 2023;(1):47–55. <https://doi.org/10.37489/2588-0519-2023-1-47-55>

**Поступила:** 18 января 2023 г. **Принята:** 16 февраля 2022 г. **Опубликована:** 20 марта 2022 г.

## Psychological support for carriers of mutations in genes associated with hereditary breast cancer

Firsova LD<sup>1</sup>, Ogarev VV<sup>1,2</sup>, Kanatbek kyzy Aidana<sup>1,2</sup>, Romashkina NV<sup>1</sup>, Yanova TI<sup>1</sup>, Danishevich AM<sup>1</sup>, Bodunova NA<sup>1</sup>

<sup>1</sup> — SBIH Moscow Clinical Scientific Center named after Loginov MHD, Moscow, Russian Federation

<sup>2</sup> — Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education «A. I. Yevdokimov Moscow State University of Medicine and Dentistry» of the Ministry of Healthcare of the Russian Federation, Moscow, Russian Federation

**Abstract.** *Relevance.* Informing patients about the carriage of a pathogenic mutation may result in a psychologically traumatizing situation, characterized by acute stress reactions, post-traumatic stress disorder symptoms, or anxiety-depressive disorder. This highlights the importance of psychological counseling. *Objective.* To investigate the effectiveness of psychological support in a patient with mutations in genes associated with hereditary breast cancer. *Materials and methods.* Description of patient's medical history and results of instrumental psychological diagnosis after identifying a pathogenic mutation in the *CHEK2* gene, which increases a risk of developing breast cancer to 20–40% via genetic testing. *Results.* The nature of emotional response in this case is determined by personal history — identification of ideas about one's possible disease with mother's one. The conducted psychological consultations mitigated acute stress reactions and minimized the perception of received genetic information as a psychologically traumatic event. Furthermore, significant positive shifts were observed in the formation of adaptive stress-coping strategies, awareness of one's own mental resources, and reinforcement of adherence to the dynamic observation plan. *Conclusion:* Patients in situations involving the identification of mutations in genes associated with hereditary breast cancer require a personalized approach. Development of criteria for psychological support should be aimed at improving patients' quality of life not only in the immediate aftermath of information disclosure but also in the long term.

**Keywords:** breast cancer; *CHEK2* gene; anxiety; quality of life; psychological support

**For citations:**

Firsova LD, Ogarev VV, Kanatbek kyzy Aydana, Romashkina NV, Yanova TI, Danishevich AM, Bodunova NA. Psychological Support for Carriers of Mutations in Genes Associated with Hereditary Breast Cancer. *Kachestvennaya klinicheskaya praktika = Good Clinical Practice*. 2023;(1):47–55. (In Russ.). <https://doi.org/10.37489/2588-0519-2023-1-47-55>

**Received:** January 18, 2023. **Accepted:** February 16, 2023. **Published:** March 20, 2023

**Введение / Introduction**

Внедрение в практическую медицину молекулярно-генетического исследования наследуемых мутаций в генах, ассоциированных с повышенным риском развития опухолей различной локализации, принципиально изменило отношение к ранней диагностике и лечению онкологических заболеваний.

Особое внимание в онкологии уделяется раку молочной железы (РМЖ), что обусловлено неуклонным ростом показателей заболеваемости. По данным ВОЗ, в 2020 году в мире выявлено более 2,2 миллиона новых случаев РМЖ [1]. В России за последнее десятилетие заболеваемость выросла на 21,6% — в частности, только в 2019 году выявлено более 74 тыс. заболевших [2].

На долю наследственных опухолей молочных желез приходится до 10% всех случаев РМЖ. Наследственные формы РМЖ обусловлены наличием генетических мутаций в онкогенах и генах — супрессорах опухоли, основной задачей которых является регуляция роста и дифференцировки клеток. На сегодняшний день известен широкий спектр генов (*BRCA1*, *BRCA2*, *PALB2*, *CHEK2*, *BLM*, *NBS1* и др.), которые вносят вклад в развитие РМЖ [3]. Патогенные наследуемые мутации в генах *BRCA1* и *BRCA2* не только ассоциированы с высоким наследственным риском развития рака молочной железы (риск свыше 60% в течение жизни), но обуславливают высокий кумулятивный риск развития рака яичников (13–60%) у женщин, рака предстательной железы у мужчин (до 25%), рака поджелудочной железы (до 10%). Мутации в генах *CHEK2*, *BLM*, *NBS1* чреваты риском РМЖ (20–40%), рака щитовидной железы и не вызывают развития рака яичников [4].

Решение вопроса значимости молекулярно-генетической диагностики предрасположенности к наследственному РМЖ вышло за пределы научных интересов. В настоящее время ДНК-диагностика широко применяется в онкологической практике и проводится не только по рекомендации врачей, но зачастую и по инициативе самих пациентов как в случае уже развившегося онкологического заболевания, так и в случае заболевания у кровных родственников.

Трактовка результатов молекулярно-генетического анализа, как правило, проводится в рам-

ках медико-генетического консультирования. При выявлении патогенной мутации акцент делается на обсуждении смысла данной мутации как предрасположенности к заболеванию, но не обязательно его развитию. Особое внимание уделяется реальной практической значимости данной информации как мотива к динамическому наблюдению у маммолога, что является гарантией ранней диагностики и своевременного лечения заболевания. Обязательной составляющей консультации является составление плана динамического наблюдения, включающего определение необходимых инструментальных обследований и кратность их проведения. Важной частью консультации является обсуждение целесообразности генетического тестирования родственников в случае выявления у пациентов предрасположенности к развитию наследственного рака. По мнению ряда авторов, изменение отношения к проблеме профилактики РМЖ у родственников из группы риска после беседы с медицинским генетиком увеличило частоту генетического тестирования возможных носителей патогенной мутации с 9 до 84% [5].

Позитивное клиническое значение проведения генетического анализа предрасположенности к РМЖ является общепризнанным. Однако клинические наблюдения многих исследователей свидетельствуют о неоднозначности данной проблемы. В частности, в литературе широко обсуждается возможная отрицательная сторона информирования о носительстве патогенной генетической мутации в случаях, когда данное знание приобретает психотравмирующий характер [3, 6, 7]. При таком варианте эмоционального реагирования возможно развитие хронической стрессовой реакции с фиксацией на теме болезни и патологической тревогой, отрицательно сказывающейся на качестве жизни. При наличии определённых личностных особенностей и/или неблагоприятных анамнестических данных возможна трансформация адаптационных нарушений в тревожно-депрессивное расстройство. В ряде случаев могут развиваться симптомы посттравматического стрессового расстройства, при котором негативная реакция на психотравмирующее событие сохраняется в течение многих лет. Данное предположение подтверждают результаты

мультицентрового международного исследования с участием 576 респондентов, согласно которым даже спустя 5 лет после генетического тестирования 16,3% «здоровых носителей» патогенной мутации испытывали умеренный или тяжёлый уровень дистресса, связанного с возможностью развития онкологического заболевания [8]. При этом следует иметь в виду, что для измерения уровня хронического стрессового напряжения в данном исследовании использовалась методика (шкала воздействия события IES), предназначенная для диагностики особенностей эмоциональных переживаний людей, которые перенесли тяжёлые стрессовые ситуации.

Вопросом, широко обсуждаемым в мировой литературе, является целесообразность такой меры профилактики РМЖ у «здоровых носителей» патогенной мутации, как двусторонняя мастэктомия (в ряде случаев в сочетании с удалением обоих яичников и маточных труб). В частности, показана значительно меньшая вероятность наличия умеренного или тяжёлого дистресса, связанного с рисками развития онкологического заболевания, по сравнению с женщинами, у которых не было хирургического вмешательства (22,0% против 11,4%, значение  $P = 0,007$ ) [8]. Оперативное вмешательство убирает причину хронического стресса, обусловленного присутствием высокого риска развития РМЖ, однако его отрицательной стороной является усугубление проблем соматического характера. Ввиду неоднозначности результата мастэктомия с профилактической целью у «здоровых носителей» патогенной мутации в России не проводится.

Дополнительной темой для переживания у многих пациентов является высокий риск развития наследственного РМЖ у других кровных родственников [9]. Данная проблема не сводится к побуждению родственников пройти генетическое тестирование, а является гораздо более сложной. На первый взгляд, естественным следствием получения информации, угрожающей реализацией наследственной предрасположенности у других кровных родственников, является передача им данной информации. Однако сделать это не всегда легко. Трудности могут быть обусловлены проблемными родственными взаимоотношениями в семье, представлениями пациента о возможных негативных последствиях информирования родственников и другими причинами, носящими индивидуальный характер. В связи с этим многие пациенты испытывают интрапсихический конфликт: с одной стороны понимание личной ответственности за инфор-

мирование родственников, с другой — опасения, что эта информация может оказать негативное влияние на их состояние. Помочь разобраться в переплетении противоречивых эмоций и мыслей может психологическая консультация.

Приведённые литературные данные не оставляют сомнений в важности психологического консультирования пациентов в ситуации неблагоприятных результатов генетического тестирования. Однако многие практические вопросы в силу новизны данного направления остаются нерешёнными. К их числу следует отнести определение наиболее частых проявлений эмоциональной реакции и связи характера реагирования с особенностями анамнеза, уточнение спектра поведенческих реакций в данной ситуации в сопоставлении со свойственными пациенту способами совладания со стрессом. Ещё больше нерешённых вопросов в направленности психотерапевтического взаимодействия, что требует проведения дальнейших клинических наблюдений и тщательного анализа проводимой работы.

#### Материалы и методы / Materials and methods

В Центре персонализированной медицины МКНЦ им. А.С. Логинова преемственность в работе медицинского генетика и психолога является обязательной составляющей консультирования пациентов. При этом психологическая поддержка оказывается не только пациентам, заболевшим РМЖ, но и «здоровым носителям» патогенной мутации. Приобретаемый опыт клинических наблюдений анализируется сотрудниками службы психического здоровья с позиций оптимизации проведения психологических консультаций.

В качестве примера приводим клинический случай пациентки Ч., 29 лет, обратившейся в Центр персонализированной медицины МКНЦ им. А.С. Логинова по рекомендации маммолога с целью проведения консультации медицинского генетика и генетического тестирования на наличие патогенных мутаций, ассоциированных с развитием рака молочной железы.

Для психодиагностического обследования были применены следующие методики: госпитальная шкала тревоги и депрессии (Zigmond A. S. и Snaith R. P.), методика Ч.Д. Спилбергера на выявление личностной и ситуативной тревожности (в адаптации Ю.Л. Ханина), опросник SF-36 «Оценка качества жизни» (Medical Outcomes Study Short Form, John E. Ware), опросник «Способы совладающего поведения» (Р. Лазаруса, С. Фолкман).

## Результаты и обсуждение / Results and discussion

### Консультация медицинского генетика / Consultation of a medical geneticist

Жалобы: боли в левой молочной железе, тревога по поводу результата генетического анализа, обусловленная предположением о возможности выявления мутации наследственного рака молочной железы.

В анамнезе указание на развитие рака молочной железы у матери в 32-летнем возрасте.

В результате молекулярно-генетического исследования частых мутаций в генах BRCA1, BRCA2, CHEK2, BLM, NBS1, PALB2, ассоциированных с повышенным риском РМЖ и других злокачественных наследственных образований, в гене CHEK2 (NM\_007194.4) выявлен вариант нуклеотидной последовательности 1100delC (p. Thr367fs, rs555607708), который описан в международных базах данных как патогенный генетический вариант.

С учётом риска развития РМЖ был составлен персонализированный алгоритм динамического наблюдения, который включил консультацию онколога-маммолога, УЗИ молочных желёз и региональных лимфоузлов 1 раз в 6 месяцев, а также МРТ молочных желёз с контрастированием/маммографию с томосинтезом и исследование крови на онкомаркер СА 15.3 с частотой 1 раз в 12 месяцев. Принимая во внимание 50%-ный риск наследования выявленной мутации, рекомендовано проведение ДНК-тестирования родственников I–II степени родства.

### Консультация психолога / Consultation of a psychologist

Консультация назначена медицинским генетиком, поскольку при информировании о наличии патогенной мутации, ассоциированной с развитием наследственного рака молочной железы, было отмечено резкое ухудшение эмоционального состояния пациентки. С её слов, она поняла разъяснения генетика по поводу того, что мутация является всего лишь предрасположенностью к развитию заболевания, однако эмоционально восприняла данную информацию как неизбежность и невольно представила себя «уже заболевшей» со всеми вытекающими из этого негативными последствиями.

Жалобы в начале беседы с психологом (консультация генетика проведена накануне): выраженное беспокойство по поводу состояния здоровья, фиксация на мыслях тревожного содержания, нарушение сна (трудности засыпания). Тревогу и страх связыва-

ет с тяжёлыми впечатлениями, связанными со страданиями матери, болеющей раком молочной железы. На фоне постоянной тревоги отмечаются эпизоды её возрастания до высокого уровня («до дрожи», «до слёз при воспоминании, как тяжело болела мать», «до страха при представлении боли, которую, возможно, придётся испытать самой»).

### Из анамнеза / From anamnesis

Родилась здоровым ребёнком в полной семье. Росла и развивалась нормально. В школу пошла в 7 лет, в развитии от сверстников не отставала. Когда пациентке было 8 лет, атмосфера жизни в семье изменилась в связи с выявлением у матери в возрасте 32 лет рака молочной железы. В тот период пациентка не знала её диагноза, но до сих пор помнит, что это было тяжёлое время, когда мать много плакала и не могла уделять ей достаточное внимание, так как была вынуждена несколько раз госпитализироваться. Период лечения был длительным — в целом около трёх лет. Пациентка знала, что мать перенесла две операции, и очень переживала по этому поводу, тосковала по ней в периоды её отсутствия из-за необходимости лечения в стационаре. Позднее (когда именно, не помнит) она узнала, что это было онкологическое заболевание молочной железы и, кроме операций, лечение включало несколько курсов химиотерапии. По итогу результат лечения матери был позитивным и болезнь перестала быть в семье постоянно ощущаемой.

В возрасте 21 года у пациентки появились боли в правой молочной железе, спровоцированные случайной травмой. Мать настояла на немедленном обращении к врачу и проведении обследования. По воспоминаниям, и мать, и дочь (к тому времени она уже знала историю болезни матери) волновались за результат обследования, с тревогой восприняли заключение УЗИ о наличии двусторонней мастопатии. Боли прекратились достаточно быстро, но назначенный курс лечения был проведён полностью.

Мать ежегодно проходила полноценное обследование, и пять лет назад у неё были выявлены метастазы. В связи с этим она прошла несколько курсов химиотерапии и до настоящего времени находится под постоянным наблюдением онколога. В результате проведённого лечения была достигнута клиническая ремиссия заболевания, однако в семью вернулась тревога по поводу его возможного негативного развития. Сопереживая матери, постоянное эмоциональное напряжение испытывает и дочь —

пациентка обозначает свои переживания как тревогу, резко возрастающую при появлении даже минимальных признаков неблагополучия у матери.

Год назад пациентка родила здорового ребёнка и с первых дней его грудного вскармливания появились проблемы с лактацией. В этот период она была полностью поглощена своими материнскими заботами, и в вопросе нарушения лактации её волновало только здоровье ребёнка. Поскольку объёма молока из правой молочной железы было достаточно для полноценного вскармливания ребёнка, к врачу она не обращалась. Как выясняется в настоящее время, пациентка не связывала нарушенную лактацию с возможным заболеванием даже после появления болей в левой молочной железе. В том числе она не придавала значения в этом вопросе возможной отягощённой наследственности в связи с онкологическим заболеванием матери в молодом возрасте. Кормление ребёнка грудью длилось более года, примерно через 3 месяца после его окончания пациентка по своей инициативе провела УЗИ молочных желёз в Павильоне здоровья. При ультразвуковом исследовании выявлена двусторонняя кистозно-фиброзная мастопатия, что означало значительную отрицательную динамику структурных изменений в молочных железах за 8 лет, прошедших после первого исследования. Поскольку этот результат вызвал тревогу, пациентка обратилась к маммологу. К этому времени с момента появления первых симптомов неблагополучия прошло более полутора лет. Со слов пациентки, она не обследовалась из-за «отсутствия времени» несмотря на то, что в течение всего этого периода её беспокоили боли в левой молочной железе, на которые «старалась не обращать внимания».

Связь собственного здоровья с болезнью матери сформировалась после получения результата генетического тестирования, подтвердившего наличие патогенной мутации, чреватой возможностью развития рака молочной железы.

В ходе консультации эмоциональное состояние пациентки было неустойчивым и колебалось от проявлений умеренной тревоги до яркого выражения страхов с сопутствующими их описанию слезами. Она отметила, что в наибольшей мере испытывала страх возможной боли, поскольку она ассоциировала свои переживания со страданиями матери. В описании своего состояния она неоднократно возвращалась к воспоминаниям о том, как она сама страдала и переживала за состояние матери. Отождествляясь с матерью в данной ситуации, пациентка в то же время не хотела сообщать ей результат генетического тестирования, мотивируя это нежела-

нием тревожить её. Она неоднократно озвучивала своё решение дистанцироваться от окружающих, уйти в себя и «пережить полученную информацию наедине с собой».

В возрасте 8 лет у пациентки произошло событие, связанное с физическим и эмоциональным страданием самого близкого человека — матери. Подробности этого периода вытеснены в подсознание при сохранении общего воспоминания о том времени как тяжёлом периоде в жизни семьи.

Насколько тревожной была эта тема для матери и дочери, показывает незамедлительное обращение к врачу по настоянию матери, проведение ультразвукового исследования молочных желёз и полноценного лечения после относительно небольшой травмы данной части тела в 21-летнем возрасте.

Появление метастазов у матери пять лет назад стало началом постоянно присутствующего эмоционального напряжения в семье, отслеживания динамики результатов её лечения и концентрации внимания на прогнозе заболевания. Пациентка очень переживала за здоровье матери, но не связывала эту тему с состоянием своего собственного здоровья. Это является одной из причин несвоевременного обращения к врачу после появления болей в молочной железе. Другой, не менее значимой причиной является сокрытие этой возможности глубоко в подсознание вытеснением и отрицанием факторов, вызывающих тревогу. Данные психологической защиты не позволяли этой теме выйти на уровень сознания в такой ответственный период, как грудное вскармливание ребёнка.

Осознание наследственной связи собственного здоровья с онкологическим заболеванием матери после проведения генетического исследования сопровождалось интенсивной тревогой, существовавшей в подсознании в течение многих лет, но сейчас ставшей доступной для осознания. Этот факт свидетельствует о том, что тяжёлые детские воспоминания не потеряли своей актуальности до настоящего времени.

По результатам проведённого тестирования (табл.) отмечен не только высокий уровень ситуационной тревоги, но и высокий уровень личностной тревожности (готовности к развитию тревожных реакций). Эти данные объясняют негативное влияние полученной информации на качество жизни по шкалам психического функционирования и подтверждают наличие страхов, фокусированных на болевом синдроме. В спектре способов совладания со стрессом преобладали неадаптивные тенденции: бегство-избегание и дистанцирование.

Результаты психодиагностического обследования у пациента  
в ситуации выявления мутации в генах наследственного рака молочной железы

Table

The results of a psychodiagnostic examination in a patient in the situation  
of detecting a mutation in the genes of hereditary breast cancer

Результаты опросника «Способы совладающего поведения» (Р. Лазаруса, С. Фолкман)	Конфронтация	Дистанцирование	Самоконтроль	Поиск социальной поддержки	Принятие ответственности	Бегство-избегание	Планированное решение	Положительная переоценка
		58	64*	55	60	54	71*	42
Результаты опросника SF-36 «Оценка качества жизни» (Medical Outcomes Study Short Form, John E. Ware)	Физическое функционирование	Рольное функционирование	Боль	Общее здоровье	Жизнеспособность	Социальное функционирование	Эмоциональное функционирование	Психическое здоровье
	90	100	52*	72	65*	100	66,67*	52*
Результаты госпитальной шкалы тревоги и депрессии (Zigmond AS и Snaith RP)	Тревога				Депрессия			
	8*				3			
Результаты методики Ч. Д. Спилбергера на выявление личностной и ситуативной тревожности (в адаптации Ю. Л. Ханина)	Ситуативная тревожность				Личностная тревожность			
	79*				54*			

Примечание: \* — значимые результаты для психологического профиля пациента.

Note: \* — significant results for the psychological profile of the patient.

### Психотерапевтический аспект консультаций психолога / Psychotherapeutic aspect of consultations

Основным направлением **первой** консультации было купирование острой тревоги и укрепление психического ресурса пациентки. Учитывая такую особенность, как отождествление с матерью в виде восприятия своего эмоционального состояния через призму тяжёлых воспоминаний о её болезни, данному ощущению по возможности была дан жизнеутверждающий оттенок: опыт болезни матери обсуждался с позиций её успешности в преодолении болезни даже в ситуации неуклонного прогрессирования заболевания. Кроме того, подробно обсуждались варианты альтернативного поведения пациентки в отношениях с близкими ей людьми — матерью и мужем. Была предложена тактика общения с обсуждением всех сложных сторон сложившейся ситуации и открытым высказыванием потребности в поддержке. Одной из основных тем психотерапевтической беседы было обсуждение темы приверженности выпол-

нению рекомендаций маммолога по поводу кратности и объёма необходимого обследования.

**Вторая** консультация психолога состоялась через неделю. Со слов пациентки, за это время произошли позитивные изменения в её эмоциональном состоянии, в частности её отношение к знанию о наличии патогенной мутации изменилось и она перестала воспринимать мутацию как неизбежность тяжёлого заболевания. В связи с этим её эмоциональное состояние стало более спокойным и ровным.

Кроме того, она признала важность рекомендаций по медицинскому обследованию как самому надёжному способу ранней диагностики и эффективного лечения заболевания в случае его возможного возникновения. С её слов, это оказалось значимым фактором в укреплении её уверенности в сохранении здоровья. Пациентка выполнила рекомендации, данные на предыдущей консультации по общению с матерью и мужем, и не стала скрывать от них причины своего подавленного настроения. Как следствие открытого обсуждения темы болезни она получила

столь необходимые ей понимание и эмоциональную поддержку близких людей, именно укрепление внутрисемейных связей, по её мнению, было самым благоприятным фактором в изменении её отношения к возникшей в её жизни проблеме. В психотерапевтической части консультации в качестве основной темы разрабатывалось формирование эффективного стресс-преодолевающего поведения: помощь в осознании дезадаптивных стратегий (избегание, дистанцирование) и укрепление адаптивных стратегий (принятие ответственности за своё здоровье на себя, планирование необходимых действий и методичное соблюдение рекомендаций по онкопрофилактике).

### Заключение / Conclusion

Приведённый клинический пример демонстрирует яркость и глубину эмоциональных реакций пациентки в ответ на получение информации о наличии патогенной мутации и полностью подтверждает литературные данные о часто встречаемой стрессовой реакции на результат генетического исследования. Интенсивность подобных реакций способна переписать позитивное значение полученных знаний о слабых сторонах своего здоровья. Характер реагирования в данном случае обусловлен особенностями личной истории — отождествлением представлений о своём возможном заболевании с болезнью матери. С учётом данных обстоятельств и результатов психодиагностического обследования, свидетельствующих о свойственных пациентке неадаптивных способах совладания со стрессом, можно было предположить дальнейший переход эмоционального реагирования в состояние хронического стресса.

Проведённые психологические консультации выполнили задачу купирования проявлений острого стресса и минимизировали восприятие полученной генетической информации как психотравмирующего события. Их результатом явилось снижение уровня ситуационной тревоги, изменение взгляда на ситуацию в позитивную сторону, укрепление психического ресурса, позитивные сдвиги в формировании

адаптивных стратегий совладания со стрессовой ситуацией, укрепление приверженности составленному плану динамического наблюдения.

Очевидно, что двух консультаций психолога недостаточно для стабилизации состояния и формирования изначально не свойственных пациентке адаптивных стратегий совладания со стрессом. С учётом данных обстоятельств пациентке рекомендована индивидуальная психотерапия, которая при её согласии и соответствующем настрое может быть продолжена.

Подводя итог, следует ещё раз подчеркнуть, что психологическое сопровождение является фактором, повышающим качество жизни пациентов не только в ситуации выявления патогенной мутации, ассоциированной с наследственным раком молочной железы, но и в будущем. Следствием формирования адекватного отношения к возможной реализации наследственного рака является приверженность составленному плану динамического наблюдения. Это повышает вероятность ранней диагностики заболевания в случае реализации наследственной предрасположенности, что в свою очередь является залогом его успешного лечения.

### ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ ADDITIONAL INFORMATION

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

**Conflict of interests.** The authors declare that there is no conflict of interest.

**Участие авторов.** *Фирсова Л. Д., Огарёв В. В., Канатбек А. кызы, Ромашикина Н. В.* — разработка модели, анализ и интерпретация результатов, написание текста; *Янова Т. И., Данишевич А. М.* — написание текста; *Бодунова Н. А.* — редактирование, финальное утверждение.

**Participation of authors.** *Firsova LD, Ogarev VV, Kanatbek A kyzy, Romashkina NV* — model development, analysis and interpretation of results, text writing; *Yanova TI, Danishevich AM* — text writing; *Bodunova NA* — editing, final approval.

### СВЕДЕНИЯ ОБ АВТОРЕ

**Фирсова Людмила Дмитриевна**

e-mail: l.firsova@mknc.ru

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-9356-2288>

д. м. н., заведующая лабораторией клинической психологии ГБУЗ МКНЦ имени А. С. Логинова ДЗМ, Москва, Российская Федерация

### ABOUT THE AUTHOR

**Firsova Ludmila D.**

e-mail: l.firsova@mknc.ru

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-9356-2288>

Dr. Sci. (Med.), Head of the Laboratory of Clinical Psychology SBIH Moscow Clinical Scientific Center named after Loginov MHD, Moscow, Russian Federation

**Огарёв Валерий Владимирович***Автор, ответственный за переписку*

e-mail: v.ogarev@mknc.ru

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-6585-0917>

к. псих. н., медицинский психолог Центра персонализированной медицины ГБУЗ МКНЦ имени А. С. Логинова ДЗМ, Москва, Российская Федерация; старший преподаватель кафедры клинической психологии ФГБОУ ВО МГМСУ им. А. И. Евдокимова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

**Канатбек кызы Айдана**

e-mail: A.kanatbek@mknc.ru

SPIN-код: 6736-9560

медицинский психолог Центра персонализированной медицины ГБУЗ МКНЦ имени А. С. Логинова ДЗМ, Москва, Российская Федерация; старший преподаватель кафедры клинической психологии ФГБОУ ВО МГМСУ им. А. И. Евдокимова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

**Ромашкина Наталья Витальевна**

e-mail: n.romashkina@mknc.ru

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-4501-8031>

врач-психиатр Центра персонализированной медицины ГБУЗ МКНЦ имени А. С. Логинова ДЗМ, Москва, Российская Федерация

**Янова Татьяна Ивановна**

e-mail: t.yanova@mknc.ru

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-5146-6925>

врач-генетик Центра персонализированной медицины ГБУЗ МКНЦ имени А. С. Логинова ДЗМ, Москва, Российская Федерация

**Данишевич Анастасия Михайловна**

e-mail: a.danishevich@mknc.ru

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-3573-8342>

врач-генетик Центра персонализированной медицины ГБУЗ МКНЦ имени А. С. Логинова ДЗМ, Москва, Российская Федерация

**Бодунова Наталья Александровна**

e-mail: n.bodunova@mknc.ru

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-3119-7673>

к. м. н., заведующая Центром персонализированной медицины ГБУЗ МКНЦ имени А. С. Логинова ДЗМ, Москва, Российская Федерация

**Ogarev Valery V.***Corresponding author*

e-mail: v.ogarev@mknc.ru

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-6585-0917>

Cand. Sci. Psychology, medical psychologist of the Center for Personalized Medicine SBIH Moscow Clinical Scientific Center named after Loginov MHD, Moscow, Russian Federation; senior lecturer of the Department of Clinical Psychology FSBEI HE A. I. Yevdokimov MSMSU MOH Russia, Moscow, Russian Federation

**Kanatbek kyzy Aydana**

e-mail: A.kanatbek@mknc.ru

SPIN-code: 6736-9560

Medical psychologist of the Center for Personalized Medicine SBIH Moscow Clinical Scientific Center named after Loginov MHD, Moscow, Russian Federation; senior lecturer of the Department of Clinical Psychology FSBEI HE A. I. Yevdokimov MSMSU MOH Russia, Moscow, Russian Federation

**Romashkina Nataliya V.**

e-mail: n.romashkina@mknc.ru

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-4501-8031>

Psychiatrist of the Center for Personalized Medicine SBIH Moscow Clinical Scientific Center named after Loginov MHD, Moscow, Russian Federation

**Yanova Tatiana I.**

e-mail: t.yanova@mknc.ru

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-5146-6925>

Geneticist of the Center for Personalized Medicine SBIH Moscow Clinical Scientific Center named after Loginov MHD, Moscow, Russian Federation

**Danishevich Anastasia M.**

e-mail: a.danishevich@mknc.ru

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-3573-8342>

Geneticist of the Center for Personalized Medicine SBIH Moscow Clinical Scientific Center named after Loginov MHD, Moscow, Russian Federation

**Bodunova Natalia A.**

e-mail: n.bodunova@mknc.ru

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-3119-7673>

Cand. Sci. Med., Head of the Center for Personalized Medicine SBIH Moscow Clinical Scientific Center named after Loginov MHD, Moscow, Russian Federation

**Список литературы / References**

1. Estimated number of cases in 2020, worldwide, both sexes, all ages. World Health Organization. December, 2020. <https://gco.iarc.fr/today/data/factsheets/cancers/20-Breast-fact-sheet.pdf>
2. Состояние онкологической помощи населению России в 2019 году/под ред. А. Д. Каприна, В. В. Старинского, А. О. Шахзадовой. — М.: МНИОИ им. П. А. Герцена — филиал ФГБУ «НМИЦ радиологии» Минздрава России, 2020. — 239 с. [Sostoyanie onkologicheskoy pomoshchi naseleniyu Rossii v 2019 godu/ed. by AD Kaprin, VV Starinsky, AO Shakhzadova. — M.: MNIOI im. P. A. Gercena — filial FGBU «NMIC radiologii» Minzdrava Rossii, 2020. (In Russ.)].
3. Dean M, Tezak A, Johnson S et al. Sharing genetic test results with family members of BRCA, PALB2, CHEK2, and ATM carriers. *Patient Educ Couns.* 2021;104(4):720–725. doi: 10.1016/j.pec.2020.12.019
4. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines). Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic. Version 3.2023 — February 13, 2023 <https://www.nccn.org/guidelines/guidelines-detail?category=2&id=1503>
5. Donenberg T, George S, Ali J et al. A clinically structured and partnered approach to genetic testing in Trinidadian women with breast cancer and their families. *Breast Cancer Res Treat.* 2018;174(2):469–477. doi: 10.1007/s10549-018-5045-y
6. Smith A, Dougall A, Posluszny D, Somers T, Rubinstein W, Baum A. Psychological distress and quality of life associated with genetic testing for breast cancer risk. *Psychooncology.* 2008;17(8):767–773. doi: 10.1002/pon.1291
7. Schwartz M, Peshkin B, Hughes C, Main D, Isaacs C, Lerman C. Impact of BRCA1/BRCA2 Mutation Testing on Psychologic Distress in a Clinic-Based Sample. *Journal of Clinical Oncology.* 2002;20(2):514–520. doi: 10.1200/jco.2002.20.2.514
8. Metcalfe K, Price M, Mansfield C et al. Predictors of long-term cancer-related distress among female BRCA1 and BRCA2 mutation carriers without a cancer diagnosis: an international analysis. *Br J Cancer.* 2020;123(2):268–274. doi: 10.1038/s41416-020-0861-3
9. Seven M, Shah L, Daack-Hirsch S, Yazici H. Experiences of BRCA1/2 Gene Mutation — Positive Women With Cancer in Communicating Genetic Risk to Their Relatives. *Cancer Nurs.* 2020;44(3):142–150. doi: 10.1097/ncc.0000000000000796