



سرشناسه	ارسطویی، سوده، ۱۳۶۸
عنوان و نام پدیدآور	رادپوانکولوژی زنان / ترجمه و تلخیص سوده ارسطویی
مشخصات نشر	تهران: کاردیا، ۱۴۰۳.
مشخصات ظاهری	۲۸۶ ص.: مصور، جدول، نمودار.
شابک	ریال: 978-622-404-003-9
وضعیت فهرست نویسی	فیبا
یادداشت	کتاب حاضر برگرفته از کتاب "oncology, 12th. ed, 2023 اثر وینستتی. دویتا، تئودور اس. لارنس، استیون روزنبرگ است.
عنوان دیگر	کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقا و بورد رادیوانکولوژی ۱۴۰۳ oncology/ Vincent T.Devita/ Lippincott/ 2023.
موضوع	سرطان -- پروتورمانی Cancer -- Radiotherapy سرطان -- خدمات اورژانس Cancer -- Emergency medical services دویتا، وینستت تی.، ۱۹۲۵ - م.
شناسه افزوده	DeVita, Vincent T.
شناسه افزوده	لارنس، تئودور اس.
شناسه افزوده	Lawrence, Theodore S.
شناسه افزوده	روزنبرگ، استیون
شناسه افزوده	Rosenberg, Steven A.
رده بندی کنگره	۴پ/ ۲۷۱RC
رده بندی دیویی	۹۹۴.۰۶۴۲/۶۱۶
شماره کتابشناسی ملی	۹۵۶۲۱۶۴

رادپوانکولوژی زنان	چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت یار
برگرفته از کتاب / Cancer Principles & Practie of Oncology / 2023 Vincent T.Devita / Lippincott / 2023 است.	نوبت چاپ: اول ۱۴۰۳
ترجمه و تلخیص: دکتر سوده ارسطویی	شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۴۰۴-۰۰۳-۰۰۳-۹
ناشر: انتشارات کاردیا	بهاء: ۶۳۳,۰۰۰ تومان
صفحه آرا: رزیدنت یار - منیرالسادات حسینی	
طراح و گرافیسیت: رزیدنت یار - مهرداد فیضی	

آدرس: تهران میدان انقلاب - کارگر جنوبی - خیابان روانمهر - بن بست دولتشاهی پلاک ۱ واحد ۱۸

شماره تماس: ۰۲۱-۶۶۴۱۹۵۲۰ - ۰۲۱-۸۸۹۴۵۲۰۸ - ۰۲۱-۸۸۹۴۵۲۱۶ - ۰۲۱

www.residenttyar.com

هر گونه کپی برداری از این اثر پیگرد قانونی دارد.

رادیوآنکولوژی زنان

ویژه متخصصین و رزیدنت‌های رادیوآنکولوژی
درسنامه به همراه پاسخ تشریحی آزمون‌های ارتقا و بوردا دو سال اخیر

**Cancer Principles & Practice of Oncology / Vincent T.Devita /
Lippincott / 2023**

ترجمه و تلخیص

دکتر سوده ارسطویی

دارای بوردا تخصصی

رادیوآنکولوژی - پرتودرمانی



فهرست مطالب

فصل ۵۲ - کانسر تخمدان.....	۹
سوالات و پاسخنامه فصل ۵۲.....	۶۵
فصل ۵۰ - کانسر آندومتر.....	۷۱
سوالات و پاسخنامه فصل ۵۰.....	۱۰۵
فصل ۴۸ - کانسر سرویکس.....	۱۱۱
سوالات و پاسخنامه فصل ۴۸.....	۱۵۹
فصل ۵۳ - تومورهای بدخیم برست.....	۱۶۵
سوالات و پاسخنامه فصل ۵۳.....	۲۶۷

بروز و اتیولوژی

تشکیل می‌دهند. این بدخیمی‌ها از اپیتلیوم می‌شوند و منشأ امبریونیک مشترکی با کارسینوم اولیه پریئوتن دارند. شایع‌ترین ساب‌تایپ EOC، ضایعات سرروز high-grade است که معمولاً از انتهای فیمبریای لوله فالوپ برمی‌خیزند و در تقریباً ۱۵-۱۰ درصد موارد به صورت ارثی و ۱۰-۵ درصد به صورت اکتسابی با موتاسیون در ژن BRCA1 یا BRCA2 مرتبط می‌باشند. اگرچه موقع تشخیص، حساس به کموتراپی هستند اما ظهور مقاومت دارویی اکتسابی، بزرگترین مانع بالینی منجر به عود یا پیشرفت بیماری و در نهایت مرگ در اکثریت قریب به اتفاق بیماران می‌باشد.

اتیولوژی

عوامل خطر EOC شامل سن و سابقه خانوادگی بیماری می‌باشد. در حالی که فاکتورهای محافظتی شامل افزایش پاریتی، استفاده از OCP و سالپنگواووفورکتومی می‌باشد. شیردهی، بارداری‌های ناکامل، هیستریکتومی و TL ممکن است اثر حفاظتی ضعیفی داشته باشند. ناباروری در

انجمن کانسر آمریکا و مؤسسه ملی کانسر (NCI) تخمین می‌زنند که در ۲۰۲۲ تقریباً ۱۹۸۸۰ مورد جدید کانسر تخمدان و ۱۲۸۱۰ مرگ ناشی از این کانسر وجود خواهد داشت. خطر مادام‌العمر برای کانسر اپیتلیال تخمدان، ۱/۳۸٪ یا ۱ در هر ۷۸ زن می‌باشد. این خطر در بین زنان با استعداد ژنتیکی و فامیلی شناخته شده برای این بیماری، بیشتر است. کانسرهای تخمدان از تومورهای اپیتلیال، تومورهای استرومایی طناب جنسی، تومورهای ژرم سل بدخیم، تومورهای غیراختصاصی تخمدان و کانسرهای متاستاتیک به تخمدان تشکیل شده‌اند. تومورهای غیراختصاصی شامل لنفوم و سارکوم، به ترتیب از لنفوسیت‌ها و فیبروبلاست‌های تخمدان منشأ می‌گیرند. شایع‌ترین تومورهای متاستاتیک تخمدان، کانسرهای لوله فالوپ، آندومتر، سرویکس، برست، آپاندیس، معده و مجرای گوارشی (که تحت عنوان تومور کروکوبنبرگ نامیده می‌شود) می‌باشند. کانسرهای اپیتلیال تخمدان (EOC) شایع‌ترین کانسر تخمدان هستند که تقریباً ۹۰٪ موارد را



آفریقایی آمریکایی‌ها و آسیایی‌ها، کمترین و در لاتین‌ها، به میزان متوسط می‌باشد.

متوسط سن تشخیص EOC بین ۶۰ تا ۶۴ سال است اما بیش از $\frac{1}{3}$ موارد در بیماران با سن ≤ 65 سال رخ می‌دهد. جالب اینجاست که در زنان مسن بیش از زنان جوان این احتمال وجود دارد که موقع تشخیص، stage پیشرفته‌تری وجود داشته باشد. در طی سه دهه گذشته، میزان مورتالیتی در زنان زیر ۶۵ سال کاهش یافته است در حالی که این میزان برای زنان بالای ۶۵ سال بیشتر شده است. این تغییر ممکن است در نتیجه افزایش استفاده از OCP در بیماران جوان‌تر و شیفت منحنی بقا به سمت راست باشد.

تعداد اعضای خانواده تحت تأثیر، فاکتور خطر قابل توجهی است. خویشاوندان درجه یک ریسک ۳-۷ برابری دارند و اغلب در آنها بیماری در سنین پایین شروع می‌شود. خطر مادام‌العمر EOC، با موتاسیون ژرم لاین BRCA1 بیش از ۵۰٪ و در موتاسیون ژرم لاین BRCA2 12-20٪ می‌باشد. در بیماران با موتاسیون در ژن‌های ترمیم‌کننده DNA مانند BRIP1، RAD51C و RAD51D، خطرات مادام‌العمر EOC به ترتیب، ۵/۸٪، ۵/۲٪ و ۱۲٪ می‌باشد. تقریباً ۲٪ از کل موارد ممکن است با HNPCC مرتبط باشند که معمولاً از نوع آندومترئوئید یا clear cell می‌باشند.

زنان نولی پار می‌تواند در خطر ایجاد کانسر تخمدان نقش داشته باشد. فاکتورهای محیطی نیز نقش دارند چون بیشترین شیوع در کشورهای صنعتی گزارش شده است. این موضوع نشان می‌دهد که محصولات فیزیکی یا شیمیایی مورد استفاده در صنعت، ممکن است از عوامل ایجادکننده باشند. هیچ کارسینوژن محیطی خاصی از طریق واژن یا فاکتورهای تغذیه‌ای وارد نمی‌شود. همچنین هیچ شواهدی در مورد نقش ویروس‌ها وجود ندارد.

اپیدمیولوژی

تنوع جغرافیایی گسترده‌ای در بروز EOC وجود دارد، به طوری که بالاترین میزان بروز (> 8 در هر ۱۰۰,۰۰۰) در کشورهای صنعتی آمریکای شمالی و اروپای مرکزی و شرقی می‌باشد. این میزان در آفریقا و آسیا، کمترین (≤ 3) در هر ۱۰۰,۰۰۰ و در آمریکای جنوبی، متوسط (۵/۸) در هر ۱۰۰,۰۰۰ است. جالب است که با مهاجرت از کشورهای با ریت پایین به کشورهای با ریت بالا (به عنوان مثال ژاپن) خطر افزایش می‌یابد. این مشاهدات از این تئوری حمایت می‌کند که کارسینوژن‌هایی که در محیط (مثلاً غذا یا عادات شخصی) وجود دارند می‌توانند در طی تغییر فرهنگی، تغییر یابند. در ایالات متحده، این میزان در میان سفید پوستان بالاترین، در

کanser آندومتر

اپیدمیولوژی

کanser آندومتر شایع‌ترین بدخیمی ژنیکولوژیک و چهارمین کanser تشخیص داده شده در زنان در ایالات متحده می‌باشد. جامعه کanser آمریکا تخمین زده است که در سال ۲۰۱۸، ۶۵/۹۵۰ مورد جدید و ۱۲/۵۵۰ مرگ رخ داده است. متوسط سن تشخیص در کanser آندومتر، ۶۳ سال می‌باشد که به نظر یک افزایش ثابتی در مبتلایان به کanser آندومتر در سن زیر ۵۰ سال دیده می‌شود. یک از هر ۳۵ زن (۲/۸٪) احتمال ابتلا به کanser آندومتر را در طول زندگی خود دارند. نرخ مرگ بر اثر این سرطان به نظر در حال افزایش است که این افزایش در حدود ۲٪ در سال است و تفاوت‌های نژادی، اجتماعی - اقتصادی و جغرافیایی فاکتورهایی مهم در بروز و مرگ ناشی از کanser آندومتر هستند. برخلاف آدنوکارسینوم آندومتر، بروز ساب تایپ‌های غیرآندومتریوتید از سال ۲۰۰۰ تا ۲۰۱۵ به صورت ثابتی هر سال ۲/۹٪ افزایش یافته است.

به علاوه، در این بازه زمانی، بروز بیشتر این بیماری در زنان سیاه پوست دیده شده، (۲۵/۹) در هر ۱۰۰۰۰۰ نفر در مقابل ۱۱/۴ در سفید پوستان، ۱۰/۱ در زنان هیسپانیک و ۷/۵ در آسیایی‌ها و خانم‌های ساکن اقیانوس آرام). اتیولوژی کامل کanser آندومتر هنوز ناشناخته می‌باشد اما تحریک استروژنی مزمن، ریسک فاکتور اصلی در نظر گرفته شده است. آندومتر نرمال بافتی است که از نظر هورمونی Responsive می‌باشد. تحریک استروژنی منجر به رشد سلولار و پرولیفریشن غدد می‌شود که به طور سیکلیک با اثرات پروژسترون، بالانس می‌شود. از آنجایی که منارک و منوپوز به طور شایع با عدم تخمک‌گذاری و یا تخمک‌گذاری نامنظم مرتبط می‌باشد زنانی که منارک زودرس یا منوپوز دیررس دارند، مواجهه‌ی بیشتری با استروژن و در نتیجه ریسک بالاتری برای کanser آندومتر دارند. نولی پاریتی نیز به دلیل سیکل‌های منس فاقد تخمک‌گذاری، ریسک کanser آندومتر را افزایش می‌دهد. زنان با چاقی مرضی نیز در ریسک بالاتری برای کanser آندومتر هستند و حدود ۵۷٪ از کانسره‌های آندومتر در ایالات



اما در زنان پست منوپوز به دلیل upregulation رسپتورهای استروژن، اثرات استروژنی ضعیف دارد. تخمین زده شده که استفاده از تاموکسیفن ریسک ابتلا به کانسر اندومترویئید و غیراندومترویئید اندومتر را به دو برابر افزایش می‌دهد. این ریسک در صورت استفاده از تاموکسیفن برای بیش از ۵ سال به چهار برابر می‌رسد.

حدود ۳٪ کانسرهای آندومتر ۹ درصد در زنان زیر ۵۰ سال با سندرم لینچ یا کانسر کولورکتال (HNPCC) مرتبط می‌باشد. سندرم لینچ یک کانسر ارثی اتوزوم غالب می‌باشد که در اثر موتاسیون germline در یکی از ژن‌های ترمیم DNA ایجاد می‌شود (PMS2, MSH6, MLH1, MSH2).

زنان با سندرم لینچ ۶۰-۴۰٪ ریسک کانسر آندومتر دارند که به اندازه یا بیشتر از ریسک کانسر کولورکتال در آن‌ها می‌باشد. ریسک تجمعی کانسر آندومتر در طول زندگی در حاملین موتاسیون MLH1 یا MSH2 40-60 درصد است، ۱۵٪ PMS2 و ۲۰-۱۶٪ MSH6 بوده است. سن متوسط تشخیص کانسر آندومتر در زنان با سندرم لینچ ۵۰ سال بوده است ولی در موارد اسپورادیک ۶۱ سال می‌باشد. به نظر می‌رسد درگیری سگمان تحتانی رحم در اثر کانسر آندومتر در بیماران با سندرم لینچ بالاتر باشد.

از نظر هیستولوژی، شایع‌ترین نوع کانسر آندومتر در این بیماران، آندومترویئید می‌باشد اما دیگر

متحده را موجب می‌شود. به صورت تقریبی با هر ۵ واحد افزایش در BMI، ریسک کانسر اندومتر تا ۵۰٪ افزایش می‌یابد.

آدیپوسیت‌های این افراد قادر است که آندروستندیون آدرنال را به استروژن تبدیل کند. هیپرگلیسمی مرتبط با چاقی، مقاومت به انسولین و غیرطبیعی بودن سیگنال‌های IGF1 حاصل از این‌ها، می‌تواند موجب فعالیت مسیر mTOR شده و باعث افزایش رشد سلولی شود. التهاب و استرس اکسیداتیو همراه، همچنین تغییرات در سیتوکین‌ها، هورمون‌های استروئید و پاتوفیزیولوژی آدیپوکین‌ها می‌توانند موجب افزایش ریسک کانسر اندومتر در خانم‌های چاق شوند.

دیابت غیروابسته به انسولین و HTN نیز بیشتر ثانویه به چاقی می‌توانند ریسک کانسر آندومتر را بالا ببرند اما داده‌ها نشان می‌دهد که این فاکتورهای خطر به طور مستقل نیز می‌توانند عمل کنند. استفاده از HRT حاوی استروژن به تنهایی و Sequential OCP به طور قابل توجهی ریسک کانسر آندومتر را افزایش می‌دهد (RR=10 تا ۲۰) در حالی که انواع ترکیبی که حاوی پروژسترون می‌باشد، اثر محافظتی دارند (RR=۰/۳-۰/۵). استفاده از تاموکسیفن در بیماران با کانسر پرست با افزایش ریسک کانسر آندومتر مرتبط می‌باشد. در زنان پرمنوپوز، تاموکسیفن اثر آنتی استروژنی دارد

کانسر سرویکس

اپیدمیولوژی

۵۵ سال دلایل این افزایش شامل تکنولوژی‌های جدید پیشگیری، برنامه‌های پیشگیری و تغییر در فاکتورهای خطر هست، ولی کاملاً شناخته شده نیست.

کانسر سرویکس تفاوت‌های قابل توجهی در بروز و مرگ و میر در سراسر جهان بروز می‌دهد که به شدت نشان‌دهنده نابرابری‌های جهانی است. در ۲۰۱۸، تقریباً ۳۱۱۰۰۰ زن بر اثر کانسر سرویکس جان خود را از دست دادند و مرگ و میر ناشی از کانسر سرویکس بالاترین تنوع بین کشوری را بین تمام کنسرها داشت. نرخ بروز استاندارد شده با سن (ASIRs) جهانی در سال ۲۰۱۸ از ۹/۶ در هر ۱۰۰/۰۰۰ نفر در کشورهای HDI بالا تا ۲۶/۷ در هر ۱۰۰/۰۰۰ نفر در کشورهای HDI پایین متغیر بود ($HDI =$ شاخص توسعه انسانی). بالاترین نرخ در شرق، جنوب و غرب آفریقا دیده شد که ASIR بالای ۴۰ از هر ۱۰۰/۰۰۰ نفر داشتند و چین و هند با هم ۳۵٪ از بار جهانی و مرگ و میر جهانی از این بیماری را موجب شد. از ۱۸۵ کشوری که در

جامعه کانسر آمریکا تخمین زده که در سال ۲۰۲۱ در ایالات متحده ۱۴/۴۸۰ مورد جدید کانسر سرویکال مهاجم تشخیص داده شده و ۴۲۹۰ مرگ در اثر کانسر سرویکس رخ داده. در ایالات متحده و دیگر کشورهای توسعه یافته، میزان مرگ $age-adjusted$ ناشی از کانسر سرویکس در یک قرن گذشته کاهش یافته است، ولی در کشورهای با درآمد کم و متوسط کاهش چشمگیر به وجود نیامده و این کشورها در حال حاضر ۹۰٪ مرگ‌های ناشی از کانسر سرویکس سالانه را در بر می‌گیرند. وقوع کانسر سرویکس در دنیا از ۴۷۱/۰۰۰ مورد در سال ۲۰۰۰ به ۵۲۹۰۰۰ مورد در سال ۲۰۰۸ و ۵۷۰۰۰۰ مورد در سال ۲۰۱۸ افزایش یافته و رده چهارم شایع‌ترین کانسر و شایع‌ترین علت مرگ ناشی از کانسر را به خود اختصاص داده است. همچنین با وجود این که وقوع SCC رو به کاهش است، وقوع آدنوکارسینوم در حال افزایش است، به خصوص در زنان جوان‌تر از



سال ۲۰۱۸ ارزیابی شدند، کنسر سرویکس در میان سه کنسر شایع در زنان در ۹۸ کشور جهان (۵۲٪) بود و در زنان زیر ۴۵ سال، این کنسر جزء سه کنسر شایع در ۱۴۶ کشور (۷۹٪) بود. تفاوت در بروز و مرگ و میر می‌تواند نشان‌دهنده تفاوت در معرض ریسک فاکتورها قرار گرفتن و نابرابری در دسترسی به عوامل جلوگیری، پیش و درمان مؤثر باشد.

مجمع جهانی بهداشت استراتژی جهانی را برای حذف کنسر سرویکس در اوت ۲۰۲۰ تصویب کرد تا نابرابری جهانی در پیشگیری و درمان کنسر سرویکس را هدف قرار دهد. هدف این استراتژی رسیدن به نرخ بروز کمتر از ۴ نفر در هر ۱۰۰۰۰۰ زن در تمام کشورهاست و پایه‌های کلیدی آن واکسیناسیون ۹۰٪ از دخترها با واکسن HPV قبل سن ۱۵ سالگی، پیش ۷۰٪ زن‌ها قبل از سن ۳۵ سالگی و دوباره قبل ۴۵ سالگی و درمان ۹۰٪ زن‌ها با ضایعه پیش سرطانی و ۹۰٪ زن‌ها با کنسر انوازیو است. هدف این است که به اهداف ۹۰-۷۰-۹۰ تا پایان ۲۰۳۰ برسند، تا بتوانند کنسر سرویکس را تا پایان قرن ۲۱ از بین ببرند. نابرابری در تشخیص و درمان کنسر سرویکس در سطح کشوری هم دیده می‌شود. با وجود شیوع کم این کنسر در آمریکا، زمانی که نرخ استاندارد شده سنی مرگ ناشی از این سرطان محاسبه شد، زنان سیاه پوست بیشترین نرخ مرگ و میر ناشی از کنسر سرویکس را داشتند. علت اصلی نابرابری‌های نژادی در کنسر

سرویکس به نظر مولتی فاکتوریال است. مطالعات قبلی تفاوت در هیستولوژی، مرحله بیماری در زمان تشخیص، نابرابری در مراقبت درمانی ارائه شده و تفاوت‌های فرهنگی را مسئول دانسته‌اند. خوشبختانه نرخ مرگ و میر کاهش این شکاف بین نژادی را به خصوص در سنینی که به احتمال بیشتر واکسن HPV را دریافت کرده‌اند، نشان می‌دهد. نظریه‌های زیادی در مورد علل کاهش مرگ و میر ناشی از کنسر سرویکس در جهان وجود دارد. اثربخشی برنامه‌های غربالگری (پاپ اسمیر و تست HPV) به نظر باعث کاهش قابل توجهی در میزان بروز و مرگ ناشی از کنسر سرویکس شده‌اند. البته کاهش مرگ و میر قبل از پاپ اسمیر هم شروع شده بود که نشان‌دهنده این است که عوامل دیگری نیز دخیل بوده‌اند. همچنین واکسن HPV باعث کاهش بروز دیسپلازی سرویکال گرید high شده، محاسبه شده است که افزایش واکسیناسیون به خصوص در جوامع با نرخ بالای HPV، به کاهش بیشتر در بروز و مرگ ناشی از کنسر سرویکس کمک شایانی کند.

HPV:

یکی از مهم‌ترین عوامل خطر برای ایجاد CIN و کارسینوم انوازیو سرویکس عفونت با HPV است. HPV یکی از شایع‌ترین بیماری‌های مقاربتی در سراسر جهان است و تصور می‌شود که در آمریکا شایع‌ترین بیماری انتقالی باشد. HPV در ۱۰۰-

بروز آن در این مناطق نیز در حال افزایش می‌باشد.

فاکتورهای خطر کانسر برست

عوامل مختلفی باعث افزایش ریسک کانسر برست می‌شوند اما اکثر این فاکتورها، یک خطر کوچک یا متوسط را برای هر زن منتقل می‌کند. حداقل ۵۰٪ زنان با کانسر برست هیچ فاکتور خطرشناخته شده‌ای ندارند (فراتر از افزایش سن و جنس مؤنث). در سال ۲۰۱۹، به صورت تقریبی ۱۱۸۷۰ کانسر برست انوازیو و ۱۰۷۰ مرگ ناشی از کانسر برست در زنان جوان‌تر از ۴۰ سال در مقایسه با ۲۵۶۷۳۰ کانسر برست انوازیو و ۴۰۶۹۰ مورد مرگ ناشی از کانسر برست در زنان بالای ۴۰ سال در ایالات متحده دیده شد.

فاکتورهای فAMILI

سابقه فAMILI کانسر برست به عنوان یک فاکتور خطر شناخته شده می‌باشد اما فقط ۱۰-۵٪ زنان با کانسر برست، استعداد ارثی واقعی دارند. به

شیوع و اتیولوژی

در سراسر جهان، کانسر برست شایع‌ترین سرطان تشخیص داده شده و علت اصلی مرگ ناشی از سرطان در بین زنان است. ۲۵ درصد از موارد سرطان و ۱۵ درصد از موارد مرگ و میر ناشی از سرطان را کانسر برست تشکیل می‌دهد، اگرچه در میزان مرگ و میر تا ۴ برابر و در میزان بروز تا ۱۰ برابر اختلاف در بین مناطق با نرخ بروز بالا مانند ایالات متحده و اروپای غربی و مناطق با نرخ بروز پایین مانند آفریقا و آسیا وجود دارد. در ۲۰۲۱، حدود ۲۸۴۲۰۰ مورد جدید کانسر برست و ۴۴۱۳۰ مرگ در ایالات متحده وجود داشته. بین سال‌های ۱۹۵۰ و ۲۰۲۰، میزان مرگ و میر ناشی از کانسر برست در ایالات متحده تا ۴۰ درصد کاهش یافت و در سایر کشورها نیز چنین کاهشی دیده شده که استفاده از ماموگرافی‌های غربالگری و درمان‌های ادجوانت تقریباً به طور مساوی در این امر نقش داشته‌اند. اگرچه کانسر برست در مناطق غیرصنعتی کمتر شایع است اما



موقعیت موتاسیون در ژن، خطر هر دو کانسر برست و تخمدان را تحت تأثیر قرار می‌دهد. وجود موتاسیون‌های BRCA1 و BRCA2 ممکن است توسط هر یک از سابقه خانوادگی مادری یا پدری ارائه شود. استراتژی‌های موجود برای کاهش ریسک حاملین موتاسیون‌های BRCA1,2 شامل: نظارت دقیق، کمپروویلاکسی با SERM و جراحی پروفیلاکتیک (ماستکتومی و سالپنگواووفورکتومی) می‌باشد. قابل توجه است که در زنانی که سابقه فامیلی قابل توجهی از کانسر برست دارند (دو یا بیشتر کانسر برست در سن کمتر از ۵۰ سال یا سه یا بیشتر کانسر برست در هر سنی) اما از نظر موتاسیون BRCA منفی هستند تقریباً ۴ برابر خطر ابتلا به کانسر برست افزایش می‌یابد. در تقریباً ۱۰٪ این زنان، ژن‌های مستعد ژنتیکی در آزمایش پانل بزرگ‌تریافت خواهد شد. در مقابل در زنانی که در خانواده موتاسیون شناخته شده BRCA دارند اما خود BRCA منفی هستند، ریسک کانسر برست در غیاب دیگر فاکتورهای خطر افزایش نمی‌یابد و نیاز به پیگیری خاصی ندارند. در زنان با موتاسیون BRCA1 شیوع کانسرهای برست Triple Negative بالاتر است با احتمال کمتری از کانسرهای اسپورادیک، ER، PR و HER2 را بیان می‌کند. فنوتیپ کانسرهای BRCA2 متفاوت از کانسرهای اسپورادیک نمی‌باشد.

طور کلی در صورت ابتلای مادر و یا خواهر به کانسر برست، ریسک ایجاد آن ۱/۵ تا ۳ برابر افزایش می‌یابد. با این حال، سابقه خانوادگی یک فاکتور خطر هتروژن است و به تعداد خویشاوندان مبتلا به کانسر برست، رابطه‌ی دقیق، سن تشخیص و تعداد بستگانی که تحت تأثیر قرار نگرفته‌اند، بستگی دارد. حتی در صورت عدم وجود استعداد شناخته شده ارثی، زنان با سابقه خانوادگی کانسر برست با سطوحی از افزایش ریسک مواجه می‌شوند که احتمالاً ناشی از ترکیبی از مواجهات محیطی مشترک، ویژگی‌های سبک زندگی، فاکتورهای ژنتیکی غیر قابل توضیح و یا ترکیبی از همه این عوامل احتمالی می‌باشد.

استعداد ارثی کانسر برست

موتاسیون در ژن‌های مستعدکننده‌ی کانسر برست مانند ژن‌های BRCA1 و BRCA2 باعث افزایش ریسک کانسر برست و تخمدان می‌شود. این موتاسیون‌ها به صورت اتوزوم غالب و با درجات مختلف نفوذ به ارث می‌رسند، در نتیجه در افرادی که حامل این موتاسیون‌ها هستند ریسک کانسر برست در تمام طول عمر ۲۶٪ تا ۸۵٪، کانسر تخمدان در حاملین BRCA1 16 تا ۶۳٪ و در حاملین BRCA2 10 تا ۲۷٪ می‌باشد. بیش از ۷۰۰ موتاسیون مختلف BRCA1 و ۳۰۰ موتاسیون مختلف BRCA2 توصیف شده است و