Navigating the Complexities of Personalized Medicine: Genetic Counseling in Breast Cancer Management

ARTICLE INFO

Article Type

Editorial

Authors
Farkhondeh Behjati[1,2 *]

1- Sarem Gynecology, Obstetrics and Infertility Research Center, Sarem Women's Hospital, Iran University of Medical Science (IUMS), Tehran, Iran.
2- Sarem Cell Research Center (SCRC), Sarem Women's Hospital, Tehran, Iran.

Corresponding Authors:
Prof. Farkhondeh Behjati; Sarem Gynecology, Obstetrics and Infertility Research Center, Sarem Women's Hospital, Iran University of Medical Science (IUMS), Tehran, Iran & Genetics Research Centre, University of Social Welfare and Rehabilitation Sciences, Tehran, Iran. Phone: +98 (21) 44670888. Email addresses: fbehjati@gmail.com & f_behjati@uswr.ac.ir.

Received: 02 July, 2023
Accepted: 16 July 2023
e Published: 19 December 2023

Article History

ABSTRACT

Genetic Predisposition and Testing

Genetic Predisposition and Testing is a crucial area in the realm of personalized medicine, especially in the context of breast and ovarian cancer. This concept revolves around understanding how genetic factors influence an individual's likelihood of developing these types of cancers. The primary focus is on identifying specific genes that are known to increase the risk, such as BRCA1 and BRCA2 mutations, which are significantly associated with higher chances of developing breast and ovarian cancers. The process of testing for these genetic predispositions involves a detailed analysis of an individual's genetic makeup, usually through blood tests or other biological samples. This testing is not only pivotal for the individual undergoing it but also has far-reaching implications for their family members, as it can reveal inherited risks.

Genetic counseling plays a vital role in this process. It involves assessing an individual's risk of cancer based on their family history and genetic test results. Counselors provide crucial information and support, helping individuals and families understand the implications of test results, the nature of the risks involved, and the steps they can take to manage these risks. This might include more frequent screenings, lifestyle changes, or in some cases, preventative surgeries. The integration of genetic testing and counseling in breast and ovarian cancer care represents a significant advancement in personalized medicine. It enables healthcare providers to tailor prevention and treatment strategies to individual risk profiles. This personalized approach not only enhances the effectiveness of the treatments but also helps in reducing the psychological burden on individuals by providing them with a clearer understanding of their health risks and the available management strategies.

However, this approach also raises ethical considerations. The knowledge of one's genetic predisposition to cancer can lead to anxiety and may impact life decisions, such as family planning. Moreover, there are concerns about privacy and the potential misuse of genetic information, particularly regarding insurance and employment discrimination.

overall, genetic predisposition testing and counseling are transforming the landscape of cancer care, offering more personalized and effective approaches. While these advances bring hope and new possibilities for individuals at risk, they also necessitate careful consideration of the ethical and psychosocial implications involved….

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-17]

[DOI: 10.61186/sjrm.8.2.2]

Copyright© 2021, ASP Ins. This open-access article is published under the terms of the Creative Commons Attribution-Noncommercial 4.0 International License which permits Share (copy and distribute the material in any medium or format) and Adapt (remix, transform, and build upon the material) under the Attribution-Noncommercial terms.

نگرشی در پیچیدگی‌های پزشکی شخصی: مشاوره ژنتیک در مدیریت سرطان پستان

فرخنده بهجتی *[۲،۱]
[۱] مرکز تحقیقات زنان، زایمان و ناباروری صارم، بیمارستان فوق تخصصی صارم، دانشگاه علوم پزشکی ایران (IUMS)، تهران، ایران.
[۲] مرکز تحقیقات سلولی-مولکولی صارم (SCRC)، بیمارستان فوق تخصصی صارم، تهران، ایران.

تاریخ دریافت: ۱۴۰۲/۰۴/۱۱
تاریخ پذیرش: ۱۴۰۲/۰۴/۲۵

*نویسنده مسئول: پروفسور فرخنده بهجتی؛ مرکز تحقیقات زنان، زایمان و ناباروری صارم ، بیمارستان فوق تخصصی صارم، دانشگاه علوم پزشکی ایران (IUMS)، تهران، ایران و مرکز تحقیقات ژنتیک، دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی، تهران، ایران. تلفن: ۰۲۱۴۴۶۷۰۸۸۸. آدرس ایمیل: fbehjati@gmail.com & f_behjati@uswr.ac.ir

سرمقاله

استعداد ژنتیکی و آزمایش

استعداد ژنتیکی و آزمایش یک حوزه حیاتی در قلمرو پزشکی شخصی، به ویژه در زمینه سرطان سینه و تخمدان است. این مفهوم حول درک چگونگی تأثیر عوامل ژنتیکی بر احتمال ابتلای افراد به این نوع سرطان ها می چرخد. تمرکز اولیه بر شناسایی ژن‌های خاصی است که خطر را افزایش می‌دهند، مانند جهش‌های BRCA1 و BRCA2 که به طور قابل‌توجهی با شانس بالاتر ابتلا به سرطان سینه و تخمدان مرتبط هستند. فرآیند آزمایش این استعدادهای ژنتیکی شامل تجزیه و تحلیل دقیق ترکیب ژنتیکی یک فرد، معمولاً از طریق آزمایش خون یا سایر نمونه‌های بیولوژیکی است. این آزمایش نه تنها برای فردی که تحت آن قرار می گیرد بسیار مهم است، بلکه پیامدهای گسترده ای برای اعضای خانواده آنها نیز دارد، زیرا می تواند خطرات ارثی را آشکار کند.

مشاوره ژنتیک نقش حیاتی در این فرآیند ایفا می‌کند. این فرآیند شامل ارزیابی خطر ابتلا به سرطان در افراد بر اساس سابقه خانوادگی و نتایج آزمایش ژنتیکی است. مشاوران اطلاعات و پشتیبانی حیاتی را ارایه می‌کنند و به افراد و خانواده‌ها کمک می‌کنند تا پیامدهای نتایج آزمایش، ماهیت خطرات مربوطه و اقداماتی را که می‌توانند برای مدیریت این خطرات بردارند، درک کنند. این ممکن است شامل غربالگری های مکرر، تغییر شیوه زندگی یا در برخی موارد، جراحی های پیشگیرانه باشد. ادغام آزمایشات ژنتیکی و مشاوره در مراقبت از سرطان سینه و تخمدان نشان دهنده پیشرفت قابل توجهی در پزشکی شخصی است. ارایه دهندگان مراقبت های بهداشتی را قادر می‌سازد تا استراتژی‌های پیشگیری و درمان را با پروفایل های خطر فردی تنظیم کنند. این رویکرد شخصی نه تنها اثربخشی درمان‌ها را افزایش می‌دهد، بلکه با ارایه درک واضح‌تر از خطرات سلامتی و استراتژی‌های مدیریت موجود، به کاهش بار روانی بر روی افراد کمک می‌کند .

با این حال، این رویکرد ملاحظات اخلاقی را نیز مطرح می‌کند. آگاهی از استعداد ژنتیکی فرد برای ابتلا به سرطان می تواند منجر به اضطراب شود و ممکن است بر تصمیمات زندگی مانند تنظیم خانواده تأثیر بگذارد. علاوه بر این، نگرانی‌هایی در مورد حریم خصوصی و سوء استفاده احتمالی از اطلاعات ژنتیکی، به ویژه در مورد بیمه و تبعیض شغلی وجود دارد.

به طور کلی، آزمایش و مشاوره استعداد ژنتیکی چشم انداز مراقبت از سرطان را متحول می‌کند و رویکردهای شخصی و مؤثرتری را ارایه می دهد. در حالی که این پیشرفت ها امید و امکانات جدیدی را برای افراد در معرض خطر به ارمغان می آورد، همچنین مستلزم بررسی دقیق پیامدهای اخلاقی و روانی اجتماعی است.

نقش مشاوره ژنتیک

نقش مشاوره ژنتیک، به ویژه در زمینه سرطان سینه و تخمدان، یک جنبه حیاتی و در حال تکامل از مراقبت های بهداشتی مدرن است. این شکل تخصصی از مشاوره به افراد و خانواده ها اطلاعاتی در مورد خطرات ژنتیکی خود ارایه می دهد و به آنها کمک می‌کند تا پیامدهای پزشکی، روانشناختی و خانوادگی مشارکت ژنتیکی در بیماری را درک کنند و با آنها سازگار شوند.

در مورد سرطان سینه و تخمدان، مشاوره ژنتیک نقش اساسی در شناسایی افراد در معرض خطر بالا به دلیل سابقه خانوادگی یا استعدادهای ژنتیکی دارد. مشاوران از طریق ارزیابی دقیق تاریخچه خانوادگی و در برخی موارد، آزمایش ژنتیکی، جهش‌های خاصی مانند BRCA1 یا BRCA2 را مشخص می‌کنند که به طور قابل توجهی خطر ابتلا به این سرطان‌ها را افزایش می‌دهند. با داشتن این دانش، افراد می توانند تصمیمات آگاهانه تری در مورد سلامت خود بگیرند. این ممکن است شامل نظارت شدید، اقدامات پیشگیرانه، یا تغییر سبک زندگی با هدف کاهش خطر باشد. برای کسانی که حامل جهش های ژنتیکی قابل توجهی هستند، تأثیر روانی می تواند عمیق باشد و مشاوران ژنتیک نیز برای مقابله با این اطلاعات حمایت می‌کنند.

علاوه بر این، مشاوره ژنتیک فراتر از افراد به اعضای خانواده آنها نیز گسترش می یابد، که ممکن است در معرض خطر باشند. این رویکرد خانواده محور تضمین می‌کند که پیامدهای گسترده تر اطلاعات ژنتیکی در نظر گرفته می‌شود و می توان گام های مناسبی برای مدیریت خطر در سراسر واحد خانواده برداشت. ملاحظات اخلاقی در مشاوره ژنتیک بسیار

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-17]
[DOI: 10.61186/sjrm.8.2.2]

مهم است. محرمانه بودن اطلاعات ژنتیکی، حق دانستن یا ندانستن خطر ژنتیکی و پیامدهای این دانش بر بیمه و اشتغال، مسائل پیچیده ای هستند که مشاوران باید با حساسیت و تخصص در آن ها پیمایش کنند.
به طور خلاصه، مشاوره ژنتیک برای سرطان سینه و تخمدان، خدمات مهمی است که افراد را با آگاهی از خطرات ژنتیکی خود توانمند می‌سازد و به تشخیص زودهنگام و استراتژی‌های پیشگیری کمک می‌کند. نقش آن در پرداختن به تأثیرات روانی و خانوادگی این اطلاعات، و همچنین هدایت چشم انداز اخلاقی، بر اهمیت آن در مراقبت جامع از افراد در معرض خطر ابتلا به این سرطان ها تأکید می‌کند.

استراتژی‌های مدیریت ریسک

استراتژی‌های مدیریت ریسک در زمینه مشاوره ژنتیک برای سرطان سینه و تخمدان شامل یک رویکرد چند وجهی است. عناصر کلیدی عبارتند از:

- **آزمایش ژنتیکی:** در چشم انداز آزمایش ژنتیکی برای سرطان سینه و تخمدان، یک تغییر پارادایم در حال رخ دادن است که از تمرکز صرفاً بر جهش‌های BRCA1 و BRCA2 به رویکرد چند ژنی جامع‌تر، مانند توالی‌یابی کل اگزوم (WES) [1] روی می‌دهد. این تغییر پیچیدگی تأثیرات ژنتیکی را بر خطر سرطان تشخیص می‌دهد، که نمی‌توان تنها با آزمایش BRCA1 و BRCA2 آن را به طور کامل محصور کرد. در حالی که جهش های BRCA نشانگرهای قابل توجهی برای افزایش خطر سرطان هستند، اما همه موارد سرطان ارثی را در نظر نمی گیرند. رویکرد چند ژنی امکان تجزیه و تحلیل طیف وسیع تری از ژن ها را به طور همزمان فراهم می‌کند و ارزیابی ریسک جامع تری را ارایه می دهد. این روش می‌تواند جهش‌هایی را در ژن‌های دیگری که با افزایش خطر سرطان سینه و تخمدان نیز مرتبط هستند، مانند PALB2 ، CHEK2 و ATM شناسایی کند. رویکرد چند ژنی از طریق WES یا روش های مشابه مزایای قابل توجهی دارد. این دیدگاه گسترده تری از خطر ژنتیکی یک فرد ارایه می دهد و استراتژی‌های مدیریت ریسک شخصی و موثرتر را امکان پذیر می‌کند. این رویکرد به ویژه در مواردی مفید است که سابقه خانوادگی سرطان وجود داشته باشد اما جهش‌های BRCA وجود نداشته باشد، یا زمانی که سابقه سرطان الگویی را نشان می‌دهد که ممکن است تنها با جهش‌های BRCA به طور کامل توضیح داده نشود. آزمایش منحصراً برای BRCA1 و BRCA2 در حال حاضر محدود در نظر گرفته می‌شود و معمولاً برای موارد بسیار خاص که مشکوک به این جهش‌ها هستند، مانند خانواده‌هایی با سابقه قوی از این سرطان‌ها یا در گروه‌های قومی خاص با میزان شیوع بالاتر این جهش‌ها، رزرو می‌شود. در اکثر سناریوهای دیگر، رویکرد گسترده‌تر آزمایش ژن‌های متعدد برای بیمار آموزنده‌تر و مفیدتر است. در حالی که آزمایش BRCA1 و BRCA2 زمانی استاندارد در غربالگری ژنتیکی سرطان سینه و تخمدان بود، تکامل آزمایش ژنتیکی به سمت یک رویکرد چند ژنی مانند WES درک جامع‌تر و دقیق‌تری از خطر ابتلا به سرطان در افراد ارایه می‌دهد. این رویکرد به استراتژی‌های پیشگیری و درمان مناسب‌تر و مؤثرتر اجازه می‌دهد، که در نهایت منجر به نتایج سلامت بهتر برای افراد در معرض خطر می‌شود.
- **نظارت:** نظارت پیشرفته، مانند ماموگرافی منظم یا اسکن MRI، برای تشخیص سرطان در مراحل اولیه و قابل درمان تر.
- **جراحی پیشگیرانه:** ماستکتومی پیشگیرانه یا اوفورکتومی برای کاهش خطر ابتلا به سرطان.
- **دارو:** استفاده از داروهایی مانند تاموکسیفن برای کاهش خطر در افراد در معرض خطر.
- **تغییرات سبک زندگی:** مشاوره در مورد رژیم غذایی، ورزش و سایر اصلاحات سبک زندگی برای کاهش خطر سرطان.
- **حمایت روانی:** ارایه حمایت عاطفی و روانی به افرادی که با آگاهی از خطر ژنتیکی خود کنار می آیند.
- **تنظیم خانواده:** مشاوره در مورد پیامدهای آن برای اعضای خانواده و نسل های آینده، از جمله بحث در مورد گزینه های باروری.

در زمینه سرطان سینه و تخمدان، یک استراتژی مدیریت ریسک جامع با آزمایش ژنتیک برای شناسایی جهش هایی مانند BRCA1 یا BRCA2 آغاز می‌شود. سپس افراد شناسایی شده برای تشخیص زودهنگام سرطان تحت پروتکل های نظارتی پیشرفته مانند ماموگرافی معمولی یا اسکن MRI قرار می گیرند. جراحی های پیشگیرانه، مانند ماستکتومی یا اوفورکتومی، برای افرادی که در معرض بالاترین خطر هستند در نظر گرفته می‌شود. همزمان، داروهایی مانند تاموکسیفن برای کاهش خطر سرطان استفاده می‌شود. در کنار این رویکردهای پزشکی، تغییر سبک زندگی در رژیم غذایی و ورزش توصیه می‌شود. مهمتر از همه، حمایت روانشناختی برای کمک به افراد برای مقابله با آگاهی از خطر ژنتیکی ارایه می‌شود. در نهایت، مشاوره برنامه ریزی خانواده با تمرکز بر پیامدهای آن برای اعضای خانواده و نسل های آینده ارایه می‌شود. این استراتژی‌ها با هم یک رویکرد جامع برای مدیریت خطر سرطان در افراد مستعد ژنتیکی را تشکیل می‌دهند. این رویکرد جامع، متناسب با پروفایل‌های خطر و ترجیحات فردی، با هدف کاهش خطر ابتلا به سرطان در حالی که به پیامدهای روان‌شناختی و خانوادگی استعدادهای ژنتیکی می‌پردازد.

[1] Whole Exome Sequencing (WES)

[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-17]

[DOI: 10.61186/sjrm.8.2.2]