



Памятка пациенту и лицу, ухаживающему за ним

О развернутом генетическом исследовании на наличие наследственного рака толстой и прямой кишки

Эта информация поможет вам узнать, что такое развернутое генетическое исследование на наличие колоректального рака (рака толстой и прямой кишки) и полипов. Она также поможет вам узнать, как результаты этого исследования могут повлиять на вас и вашу семью.

В этом материале слово «семья» означает членов семьи, с которыми вы связаны кровным родством. К ним не относятся члены семьи, с которыми вы породнились через браки или через усыновление/удочерение.

Это развернутое генетическое исследование проводится для проверки вашей ДНК на наличие генетических мутаций, связанных с наследственным раком толстой и прямой кишки. Обычно эти гены помогают предотвратить рак. Мутация этих генов вызывает нарушения в их работе. Это повышает риск развития определенных видов рака.

Для получения дополнительной информации прочитайте материал *Наследственный рак толстой кишки и полипоз*, который можно найти по адресу

www.mskcc.org/genetics/colon-cancer-polyposis

Что такое развернутое генетическое исследование?

Мы можем исследовать на наличие мутаций один ген или несколько генов одновременно. При развернутом генетическом исследовании мы исследуем несколько генов одновременно, используя один и тот же образец слюны или крови. При одновременном исследовании нескольких генов можно быстрее обнаружить причину развития наследственного рака.

Консультант по генетике вместе с вами ознакомится с вашими результатами генетического исследования. Вам объяснят, есть ли у вас мутация и с какими видами рака она связана. По мере изучения этих мутаций мы можем обнаружить, что они увеличивают риск развития других типов рака.

Что, если у меня есть мутация?

При наличии у вас мутации ваш консультант по генетике ознакомится с результатами обследований, а также с вашей личной и семейной медицинской историей, после чего

даст рекомендации по прохождению обследований на наличие раковых опухолей.

Вам могут порекомендовать начать проходить обследования на наличие раковых опухолей в более раннем возрасте и с большей частотой по сравнению с большинством людей или пройти специальные обследования, чтобы обнаружить рак как можно раньше.

К таким обследованиям на наличие раковых опухолей относятся:

- прохождение колоноскопии в более раннем возрасте и с большей частотой по сравнению с большинством людей;
- прохождение эндоскопии верхних отделов пищеварительного тракта (процедуры, которая позволяет врачу видеть ваш желудок и тонкий кишечник изнутри);
- анализ мочи (анализ мочи на наличие крови).

В зависимости от имеющихся у вас мутаций ваш консультант по генетике также может обсудить с вами возможность операции для предотвращения развития рака, такой как:

- операция по удалению матки для предотвращения рака эндометрия;

- операция по удалению яичников для предотвращения рака яичников.

Если вам назначена операция по удалению раковой опухоли толстой кишки или полипов, консультант по генетике может порекомендовать вам удалить дополнительную ткань толстой кишки, чтобы предотвратить дальнейшее развитие рака.

Если вы решите пройти операцию, обсудите с консультантом по генетике наиболее подходящее для этого время. Операция по удалению матки или яичников влияет на детородную функцию (возможность иметь биологических детей). Если вы планируете иметь детей, консультант по генетике может обсудить с вами возможные варианты.

Что, если у меня отсутствует мутация?

Если у вас нет мутации или если мы обнаружим у вас вариант неопределенной значимости (изменение гена, которое нельзя назвать его мутацией или нормальным состоянием, поскольку у нас пока нет достаточной информации об этом изменении), ваш консультант по генетике ознакомится с вашей личной и семейной медицинской историей. Вам дадут общие рекомендации по прохождению обследований на наличие раковых опухолей.

Что означает наличие мутации гена для моих кровных родственников?

Наследование большинства мутаций генов, на наличие которые вы будете проходить исследования, происходит по доминантному типу. Это означает, что для повышения риска развития рака достаточно унаследовать мутацию от одного родителя. При наличии у вас мутации одного из этих генов вероятность наличия мутации этого гена у ваших биологических родителей, братьев, сестер и детей составляет 50%. Это означает, что вероятность наличия и отсутствия у них этой мутации одинакова. У ваших дальних родственников также может иметься риск наличия подобной мутации.

Наследование генов *MUTYH*, *NTHL1* и *MSH3* происходит по рецессивному типу. Это означает, что для повышения риска развития рака нужно унаследовать мутацию от обоих родителей. При унаследовании мутации рецессивного гена только от одного родителя риск развития рака у человека не повышается.

Контактная информация

Если у вас есть вопросы или опасения, обратитесь к вашему консультанту по генетике в Службе клинических генетических исследований (Clinical Genetics Service). Вы можете связаться с ними с понедельника по пятницу с 9:00 до 17:00 по телефону 646-888-4050.

Дополнительную информацию см. в нашей виртуальной библиотеке на сайте www.mskcc.org/pe.

About the Multi-Gene Panel Test for Hereditary Colorectal Cancer - Last updated on September 28, 2021

Все права защищены и принадлежат Memorial Sloan Kettering Cancer Center