Memorial Sloan Kettering Cancer Center

ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И УХАЖИВАЮЩИХ ЗА НИМИ ЛИЦ

О развернутом генетическом исследовании на наличие наследственного рака почек

Эта информация поможет вам узнать, что такое развернутое генетическое исследование на наличие наследственного рака почек. Она также поможет вам узнать, как результаты этого исследования могут повлиять на вас и вашу семью.

В этом материале слово «семья» означает людей, с которыми вы связаны кровным родством. К ним не относятся люди, с которыми вы породнились через брак или через усыновление/удочерение. Мы также называем этих членов семьи вашими кровными родственниками.

Это развернутое генетическое исследование проводится для проверки вашей ДНК на наличие генетических мутаций, связанных с наследственным раком почек. 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 почек*, который можно найти по адресу www.mskcc.org/genetics/kidney-cancer

Что такое развернутое генетическое исследование?

Мы можем исследовать на наличие мутаций один ген или несколько генов одновременно. При развернутом генетическом исследовании мы изучаем

несколько генов одновременно, используя один и тот же образец слюны или крови.При одновременном исследовании нескольких генов можно быстрее обнаружить причину развития наследственного рака.

Что, если у меня есть мутация?

Консультант по генетике изучит ваши результаты. Он обсудит с вами, с каким типом рака связана ваша мутация. По мере изучения этих мутаций мы можем обнаружить, что они увеличивают риск развития других типов рака.

Ваш консультант по генетике также изучит ваш личный и семейный анамнез, связанный с раком, и даст рекомендации по прохождению обследований на наличие раковых опухолей. Он может порекомендовать начать обследование на наличие рака 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:

- компьютерная томография (computerized tomography, CT) и магнитно-резонансная томография (magnetic resonance imaging, MRI);
- посещение дерматолога (врача по заболеваниям кожи) для проверки кожных покровов на наличие признаков рака;
- специализированные анализы крови;
- Колоноскопия в более раннем возрасте и с большей частотой по сравнению с большинством людей.

В зависимости от имеющихся у вас мутаций ваш консультант по генетике также может обсудить с вами возможность операции для предотвращения развития рака. Например, он может рекомендовать операцию по удалению матки для предупреждения рака матки.

Если вы решите пройти операцию, обсудите с консультантом по генетике наиболее подходящее для этого время. Операция по удалению матки влияет на детородную функцию (возможность иметь биологических

детей). Если вы планируете иметь детей, консультант по генетике может обсудить с вами возможные варианты.

Что означает отсутствие у меня мутации?

Если у вас нет мутации или если мы обнаружили вариант неопределенного значения (variant of uncertain significance, VUS), ваш консультант по генетике изучит ваш личный и семейный анамнез рака. Вам дадут общие рекомендации по прохождению обследований на наличие раковых опухолей.

VUS означает, что было обнаружено изменение в гене, но мы пока не знаем, связано ли оно с повышенным риском развития рака. Большинство VUS в конечном итоге оказываются нормальными изменениями, не влияющими на состояние здоровья.

Что означает наличие мутации гена для моих кровных родственников?

Наследование большинства мутаций, которые мы изучаем, происходит по доминантному типу. Это означает, что наследование мутации даже от одного родителя приведет к повышению риска развития рака. Вероятность передачи мутации другим членам семьи мужчинами и женщинами одинакова.

Если у вас есть мутация в одном из этих генов, возможно, что она есть и у других кровных родственников. Вероятность наличия этой мутации у ваших биологических родителей, братьев, сестер и детей составляет 50%.

У ваших дальних родственников также может иметься риск наличия подобной мутации. Возможно, для них эта информация также будет полезной. В эту категорию входят тети, дяди, племянницы, племянники и двоюродные братья и сестры.

Консультант по генетике ознакомится с вашей личной и семейной медицинской историей, после чего скажет, нужно ли пройти генетические

исследования вашим кровным родственникам.

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 ним 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.

Все права защищены и принадлежат Memorial Sloan Kettering Cancer Center