Memorial Sloan Kettering Cancer Center

ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И УХАЖИВАЮЩИХ ЗА НИМИ ЛИЦ

О мутации гена APC

Эта информация поможет вам узнать, как мутация гена APC может повлиять на вас и вашу семью. Эта информация неприменима для людей с особой мутацией гена APC, называемой I1307K. Для получения дополнительной информации об этой особой мутации ознакомьтесь с материалом *О мутации гена APC I1307K* (www.mskcc.org/ru/cancer-care/patient-education/about-mutations-apc-i1307k-gene).

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.

Ген *APC* обычно помогает предотвратить рак. Мутация этого гена вызывает нарушения в его работе.

Важно понимать, что наличие мутации в этом гене не означает, что у вас обязательно будет обнаружен рак. Это означает, что вы подвержены большему риску развития некоторых видов рака. Тип рака у людей с мутацией в этом гене может быть разным даже в одной семье.

Каков риск заболеть раком при наличии мутации гена *APC*?

Большинство мутаций гена *APC* вызывают заболевание, называемое семейным аденоматозным полипозом (Familial Adenomatous Polyposis, FAP). FAP повышает риск развития определенных видов рака, включая колоректальный рак (рак толстой и прямой кишки).

FAP повышает риск образования сотен и тысяч полипов (тканевых наростов) в толстой и прямой кишке. Эти полипы могут повышать риск развития рака толстой и прямой кишки.

FAP также может увеличивать риск развития других видов рака, но эти случаи менее распространены. Примеры менее распространенных видов рака, связанных с FAP:

- рак тонкой кишки;
- рак щитовидной железы;
- рак головного мозга;
- рак поджелудочной железы;
- рак желчных протоков;
- гепатобластома (редкий вид рака печени) у детей;
- десмоид (доброкачественные опухоли в соединительных тканях) брюшной полости (живота).

Мутация гена *APC* также может быть причиной доброкачественных опухолей глаз и кожи.

По мере изучения этих мутаций мы можем обнаружить, что они увеличивают риск развития других типов рака. Консультант по генетике предоставит вам дополнительную информацию о повышении риска развития рака, если у вас есть мутация.

Для получения дополнительной информации ознакомьтесь с материалом *«Наследственный рак толстой кишки и полипоз» (Hereditary Colon Cancer and Polyposis):*
www.mskcc.org/genetics/colon-cancer-polyposis

Что я могу сделать для снижения риска развития рака при наличии мутации гена *APC*?

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:

- Колоноскопия в более раннем возрасте и с большей частотой по сравнению с большинством людей.
- Эндоскопия верхних отделов пищеварительного тракта (процедура, которая позволяет врачу видеть ваш желудок и тонкий кишечник).
- Ультразвуковое обследование щитовидной железы на наличие рака щитовидной железы.

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.

Консультант по генетике также обсудит с вами другие способы обследования и предотвращения развития рака, которые могут вам подойти.

Что наличие мутации гена *APC* означает для моих кровных родственников?

При наличии у вас мутации 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.

Вероятность передачи мутации другим членам семьи мужчинами и женщинами одинакова. Для повышения риска развития рака достаточно унаследовать мутацию от одного родителя.

Консультант по генетике ознакомится с вашей личной и семейной медицинской историей, после чего скажет, нужно ли пройти генетические исследования вашим кровным родственникам.

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.

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