



Памятка пациенту и лицу, ухаживающему за ним

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 членов семьи, с которыми вы связаны кровным родством. К ним не относятся члены семьи, с которыми вы породнились через браки или через усыновление/удочерение.

Ген APC обычно помогает предотвратить рак. Мутация этого гена вызывает нарушения в его работе. Это повышает риск развития определенных видов рака.

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 прочитайте материал *Наследственный рак толстой кишки и полипоз*, который можно найти по адресу

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

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

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:

- регулярное 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);
- прохождение ультразвукового обследования 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, если у меня отсутствует мутация гена APC?

Если у вас нет мутации, консультант по генетике ознакомится с вашей личной и семейной медицинской

историей, после чего даст общие рекомендации по прохождению обследований на наличие раковых опухолей.

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%. Это означает, что вероятность наличия и отсутствия у них этой мутации одинакова. 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.

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 Mutations in the APC Gene - Last updated on September 28, 2021
Все права защищены и принадлежат Memorial Sloan Kettering Cancer Center