



Памятка пациенту и лицу, ухаживающему за ним

Информация о мутации гена APC I1307K

Эта информация поможет вам узнать, как мутация гена *APC I1307K* может повлиять на вашу жизнь и жизнь вашей семьи.

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. При мутации этого гена он перестает работать должным образом. Это повышает риск развития определенных видов рака.

I1307K — это название определенной мутации гена *APC*.

Каков риск заболеть раком при наличии мутации гена *APC I1307K*?

Мутация *APC I1307K* немного повышает риск образования полипов (тканевых наростов) разных типов в толстой и прямой кишке. Эти полипы могут повышать риск развития колоректального рака (рака толстой и прямой кишки).

Мутация *APC I1307K* отличается от других мутаций гена *APC*. Большинство мутаций гена *APC* являются редкими и вызывают редкое заболевание, называемое семейным аденоматозным полипозом (Familial Adenomatous Polyposis, FAP). Мутация *APC I1307K* не вызывает FAP и не повышает риск образования полипов или развития рака настолько, насколько его повышают другие мутации гена *APC*.

APC I1307K — это распространенная мутация. Примерно 6-10% евреев-ашкиназов (восточноевропейских) являются носителями этой мутации. У людей, которые не принадлежат к евреям-ашкиназам, также встречается эта мутация.

Для получения дополнительной информации прочитайте материал *Часто задаваемые вопросы о наследственном раке*, который можно найти по адресу www.mskcc.org/genetics/faqs-hereditary-cancer

По мере изучения этой мутации мы можем обнаружить, что она увеличивает риск развития других типов рака. Консультант по генетике предоставит вам дополнительную информацию о повышении риска развития рака, если у вас есть эта мутация.

Что я могу сделать для снижения риска развития рака при наличии мутации гена APC I1307K?

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 относится прохождение колоноскопии в более раннем возрасте и с большей частотой по сравнению с большинством людей.

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 11307K*?

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 11307K* 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 the APC I1307K Gene Mutation - Last updated on July 9, 2021

Все права защищены и принадлежат Memorial Sloan Kettering Cancer Center