Memorial Sloan Kettering Cancer Center

ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И УХАЖИВАЮЩИХ ЗА НИМИ ЛИЦ

# О мутации гена APC I1307K

Эта информация поможет вам узнать, как мутация I1307K гена *APC* может 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.

Ген *APC* обычно помогает предотвратить рак. I1307K — это название определенной мутации гена *APC*.

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

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

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

Мутация гена *APC* I1307K является распространенной. Примерно 6-10% евреев-ашкиназов (восточноевропейских) являются носителями этой мутации. У людей, которые не принадлежат к евреям-ашкиназам, также встречается эта мутация.

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.

Более подробная информация представлена в материале *Часто задаваемые вопросы о*

*наследственном раке:* www.mskcc.org/genetics/faqs-hereditary-cancer

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

При наличии у вас мутации I1307K ваш консультант по генетике изучит результаты обследований, а также ваш личный и семейный анамнез, после чего даст рекомендации.

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 наличие мутации гена *APC* I1307K

## 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 произойдет, если у меня не будет обнаружена мутация гена *APC* I1307K?

Если у вас нет мутации I1307K, консультант по генетике ознакомится с вашей личной и семейной медицинской историей, после чего даст общие рекомендации по прохождению обследований на наличие раковых опухолей.

## 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