



Памятка пациенту и лицу, ухаживающему за ним

Информация о мутации гена **BRCA1**

Эта информация поможет вам узнать, как мутация гена *BRCA1* 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 *BRCA1* 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 *BRCA1*?

Наличие у вас мутации гена *BRCA1* означает наличие заболевания, называемого синдромом наследственного рака молочной железы и яичников (Hereditary Breast and Ovarian Cancer (НВОС)). Синдром НВОС увеличивает риск развития определенных видов рака, включая:

- рак молочной железы;
- Рак яичников
- Рак простаты

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

- Рак молочной железы у мужчин
- рак поджелудочной железы;

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 *Гены BRCA1 и BRCA2*, который можно найти по адресу www.mskcc.org/genetics/brca1-brca2-genes

Что я могу сделать для снижения риска развития рака при наличии мутации гена *BRCA1*?

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:

- прохождение магнитно-резонансной томографии (magnetic resonance imaging, MRI) молочных желез и маммографии (рентгеновского исследования молочных желез), начиная с более раннего возраста;
- осмотры простаты и анализы крови на простатический специфический антиген (prostate specific antigen, PSA — анализ крови, позволяющий обнаружить рак предстательной железы), начиная с более раннего

возраста.

Он также может обсудить с вами возможность операции по удалению яичников для предотвращения рака яичников. Если вы решите пройти операцию, обсудите с консультантом по генетике наиболее подходящее для этого время. Операция по удалению яичников влияет на детородную функцию (возможность иметь биологических детей). Если вы планируете иметь детей, консультант по генетике может обсудить с вами возможные варианты.

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 *BRCA1*?

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 *BRCA1* 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.

Что это означает для планирования семьи?

Если при наличии у вас мутации гена *BRCA1* вы планируете иметь детей, есть способы предотвратить унаследование мутации вашими детьми. Возможно, вы захотите обсудить эти способы, особенно при наличии мутации гена *BRCA1* и у вас, и у вашего партнера.

При наличии у вас обеих этой редкой мутации гена *BRCA1* есть вероятность, что ваш ребенок родится с серьезным заболеванием, которое называется анемией Фанкони (Fanconi Anemia (FA)). FA — это генетическое заболевание, которое может стать причиной врожденных пороков развития, недостаточности костного мозга и риска развития рака. Если у вас уже есть дети, наличие у них FA маловероятно, поскольку это нарушение обычно диагностируется в раннем возрасте. Для получения дополнительной информации о генетическом исследовании и планировании семьи обратитесь к консультанту по генетике.

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 BRCA1 Gene - Last updated on September 28, 2021

Все права защищены и принадлежат Memorial Sloan Kettering Cancer Center