



Памятка пациенту и лицу, ухаживающему за ним

О мутации гена **BRIP1**

Эта информация поможет вам узнать, как мутация гена *BRIP1* может повлиять на вас и вашу семью.

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 *BRIP1* обычно помогает предотвратить рак. При мутации этого гена он перестает работать должным образом. Это повышает риск развития определенных видов рака.

Каков риск заболеть раком при наличии мутации гена *BRIP1*?

Мутация гена *BRIP1* повышает риск развития рака яичников. Мутация гена *BRIP1* также может повысить риск развития рака молочной железы, но для лучшего понимания этих рисков требуются дополнительные исследования.

Для получения дополнительной информации прочитайте

материал *Наследственный рак яичников и матки*, который можно найти по адресу www.mskcc.org/genetics/ovarian-uterine-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 *BRIP1*?

При наличии у вас мутации ваш консультант по генетике ознакомится с результатами обследований, а также с вашим анамнезом и анамнезом членов вашей семьи, после чего даст рекомендации по прохождению обследований на наличие раковых опухолей.

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 время, в которое лучше выполнить эту операцию. Операция по удалению матки или 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 *BRIP1*?

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 *BRIP1* 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 *BRIP1* вы планируете иметь детей, есть способы предотвратить унаследование мутации вашими детьми. Возможно, вы захотите обсудить эти способы, особенно при наличии мутации гена *BRIP1* и у вас, и у вашего партнера.

При наличии у вас обеих этой редкой мутации 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 генетических исследованиях и планировании семьи обратитесь к своему 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 BRIP1 Gene - Last updated on July 9, 2021

Все права защищены и принадлежат Memorial Sloan Kettering Cancer Center