



Памятка пациенту и лицу, ухаживающему за ним

О мутации гена *ERCC1*

Эта информация поможет вам узнать, как мутация гена *ERCC1* 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 *ERCC1* 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 *ERCC1*?

Наличие у вас мутации гена *ERCC1* означает наличие заболевания, называемого синдромом Линча.

Синдром Линча повышает риск развития определенных видов рака, включая:

- колоректальный рак (рак толстой и прямой кишки);
- рак матки (эндометрия).

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

- Рак яичников
- рак желудка.

- рак тонкой кишки;
- Рак мочевыводящих путей
- рак поджелудочной железы;
- рак гепатобилиарной системы, то есть рак в клетках печени, желчных протоков и желчного пузыря;
- рак головного мозга;
- карцинома сальных желез (рак желез, вырабатывающих кожное сало).

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 *Синдром Линча*, который можно найти по адресу www.mskcc.org/genetics/lynch-syndrome

Что я могу сделать для снижения риска развития рака при наличии мутации гена *ERCC1*?

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);
- анализ мочи (анализ мочи на наличие крови).

Консультант по генетике также может обсудить с вами возможность операции для предотвращения развития рака, такой как:

- операция по удалению матки для предотвращения рака эндометрия;
- операция по удалению яичников для предотвращения рака яичников;

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.

Если вы решите пройти операцию, обсудите с консультантом по генетике наиболее подходящее для этого время. Операция по удалению матки и 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 *EPSCAM* 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 *EPSCAM* вы планируете иметь детей, есть способы предотвратить унаследование мутации вашими детьми. Возможно, вы захотите обсудить эти способы, особенно при наличии мутации гена *EPSCAM* и у вас, и у вашего партнера.

При наличии у вас обеих мутаций гена *EPSCAM* есть вероятность, что ваш ребенок родится с редким, но серьезным заболеванием, которое называется синдромом конституционального дефицита восстановления несоответствий (Constitutional Mismatch Repair Deficiency (CMMR-D)). Синдром CMMR-D повышает риск развития детского рака. Если у вас уже есть дети, наличие у них CMMR-D 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 EPCAM Gene - Last updated on September 28, 2021

Все права защищены и принадлежат Memorial Sloan Kettering Cancer Center