Memorial Sloan Kettering Cancer Center

ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И УХАЖИВАЮЩИХ ЗА НИМИ ЛИЦ

# О мутации гена GREM1

Эта информация поможет вам узнать, как мутация гена *GREM1* 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 *GREM1* обычно помогает предотвратить рак. Мутация этого гена вызывает нарушения в его работе.

Важно понимать, что наличие мутации в этом гене не означает, что у вас обязательно будет обнаружен рак. Это означает, что вы подвержены большему риску развития некоторых видов рака. Тип рака у людей с мутацией в этом гене может быть разным даже в одной семье.

## Какой у меня риск развития рака при наличии мутации гена *GREM1*?

Наличие у вас мутации гена *GREM1* означает наличие заболевания, называемого синдромом наследственного смешанного полипоза (Hereditary Mixed Polyposis syndrome (HMPS)). HMPS повышает риск образования различных полипов (тканевых наростов) в толстой и прямой кишке. Эти полипы могут повышать риск развития колоректального рака (рака толстой и прямой кишки).

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 *Наследственный рак толстой кишки и полипоз:* www.mskcc.org/genetics/colon-cancer-polyposis

## Что я могу сделать для снижения риска развития рака при наличии мутации гена *GREM1*?

Консультант по генетике изучит ваши результаты. Он обсудит с вами, с каким типом рака связана ваша мутация. По мере изучения этих мутаций мы можем обнаружить, что они увеличивают риск развития других типов рака.

Ваш консультант по генетике также изучит ваш личный и семейный анамнез, связанный с раком, и даст рекомендации по прохождению обследований на наличие раковых опухолей. Он может порекомендовать начать обследование на наличие рака в более раннем возрасте и с большей частотой по сравнению с большинством людей или пройти специальные обследования, чтобы обнаружить рак как можно раньше.

Например, он может порекомендовать 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 *GREM1* 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 означает отсутствие у меня мутации?

Если у вас нет мутации или если мы обнаружили вариант неопределенного значения (variant of uncertain significance, VUS), ваш консультант по генетике изучит ваш личный и семейный анамнез рака. Вам дадут общие рекомендации по прохождению обследований на наличие раковых опухолей.

VUS означает, что было обнаружено изменение в гене, но мы пока не знаем, связано ли оно с повышенным риском развития рака. Большинство VUS в конечном итоге оказываются нормальными изменениями, не влияющими на состояние здоровья.

# 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