



ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И УХАЖИВАЮЩИХ ЗА НИМИ ЛИЦ

О мутации гена *DICER1*

Эта информация поможет вам понять, как мутация гена *DICER1* 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 *DICER1* 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 заболеть раком при наличии мутации гена *DICER1*?

Наличие у вас мутации гена *DICER1* означает, что у вас имеется *DICER1*-синдром предрасположенности к опухолям.

Мутации гена *DICER1* повышают риск развития некоторых видов рака, включая следующие:

- Плевролегочная бластома (pleuropulmonary blastoma, PPB, рак, развивающийся в выстилке легких у детей младшего возраста).
- Опухоли стромы полового тяжа яичников (опухоль из клеток Сертоли,

ювенильная фолликулома и гинандробластома).

- Узловой зоб.
- Кисты легких.

Мутации гена *DICER1* также могут увеличивать риск развития других видов рака, но эти случаи менее распространены. Примерами менее распространенных видов рака, связанных с *DICER1*, являются:

- Саркома почки или мочевого пузыря.
- Эмбриональные опухоли в почке или мочевом пузыре.
- Опухоль полости носа (как правило, доброкачественная, хондромезенхимальная гамартома носа).
- Опухоль глаза (медуллоэпителиома цилиарного тела).
- Опухоли головного мозга (пинеобластома и гипофизарная бластома).

Риск развития этих менее распространенных видов рака и доброкачественных опухолей пока не определен.

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.

Что я могу сделать для снижения риска развития рака при наличии мутации гена *DICER1* ?

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.

К таким обследованиям на наличие раковых опухолей относятся:

- Снимок грудной клетки для проверки легких.
- УЗИ брюшной полости для проверки почек.
- УЗИ щитовидной железы.
- Гинекологическое обследование с проведением УЗИ органов малого таза.

Некоторые из этих обследований будут проводиться раз в год, другие могут назначаться чаще или реже. Ваш консультант по генетике даст рекомендации, как часто вам нужно проходить обследование на наличие раковых опухолей. С вами также обсудят другие способы обследования и предотвращения развития рака, которые могут вам подойти.

Что означает наличие мутации гена *DICER1* 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 это означает для планирования семьи?

Если при наличии у вас мутации гена *DICER1* вы планируете иметь детей, есть способы предотвратить унаследование мутации вашими детьми. Возможно, вы захотите обсудить эти варианты со своим(-ей) партнером(-шей) и консультантом по генетике.

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.

About Mutations in the DICER1 Gene - Last updated on December 5, 2024

Все права защищены и принадлежат Memorial Sloan Kettering Cancer Center