Memorial Sloan Kettering Cancer Center

ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И УХАЖИВАЮЩИХ ЗА НИМИ ЛИЦ

Информация о мутации гена SUFU

Эта информация поможет вам понять, как мутация гена SUFU 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 *SUFU* обычно помогает предотвратить развитие опухолей. 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 *SUFU* ?

Наличие у вас мутации гена *SUFU* означает, что у вас есть заболевание, называемое синдромом Горлина, или синдромом базально-клеточного невуса (Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome, NBCCS).

Мутации *SUFU* повышают риск развития некоторых видов рака, новообразований или аномалий, включая следующие:

- Базально-клеточный рак (рак кожи).
- Кератокисты челюсти (обычно доброкачественные кисты челюсти).

- Скелетные дефекты.

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

- Медуллобластома. Это разновидность рака, который развивается в мозжечке (нижняя задняя часть головного мозга).
- Фибромы сердца или яичников (как правило, доброкачественные опухоли).

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 *SUFU* ?

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:

- Общий осмотр кожи всего тела 1 раз в год или чаще в соответствии с рекомендациями.
- Рентгеновский снимок нижней челюсти для оценки наличия кист.

- Ультразвуковое исследование яичников на наличие опухолей.
- Рассмотрение возможности проведения эхокардиограммы для оценки наличия фибромы сердца.

Консультант по генетике также обсудит с вами другие способы обследования и предотвращения развития рака, которые могут вам подойти.

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

Если при наличии у вас мутации гена *SUFU* 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.

Все права защищены и принадлежат Memorial Sloan Kettering Cancer Center