Memorial Sloan Kettering Cancer Center

ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И УХАЖИВАЮЩИХ ЗА НИМИ ЛИЦ

Информация о мутации гена TMEM127

Эта информация поможет вам понять, как мутация гена *TMEM127* 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 *TMEM127* 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 *TMEM127* ?

Наличие у вас мутации гена *TMEM127* означает, что у вас есть заболевание, называемое синдромом наследственной параганглиомы-феохромоцитомы (paraganglioma-pheochromocytoma, PGL/PCC).

Мутации гена *TMEM127* повышают риск развития некоторых видов опухолей, включая параганглиомы и феохромоцитомы, которые обычно являются доброкачественными опухолями, поражающими нейроэндокринную систему.

Мутации гена *TMEM127* также могут увеличивать риск развития других видов рака, но эти случаи менее распространены. Примерами менее распространенных видов рака, связанных с *TMEM127*, являются:

- GIST (желудочно-кишечные стромальные опухоли).
- Рак почек.

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 *TMEM127* ?

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:

- Магнитно-резонансная томография (magnetic resonance imaging, MRI) или компьютерная томография (computed tomography, CT) основания черепа, шеи и всего тела.

- Физический осмотр с особым вниманием к артериальному давлению и любым проблемам в области живота, груди или шеи.
- Анализ крови и мочи.
- Ультразвуковое исследование или MRI брюшной полости.

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 наличие мутации гена *TMEM127* 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 *TMEM127* 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