ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И УХАЖИВАЮЩИХ ЗА НИМИ ЛИЦ

Информация о мутации гена TSC1

Эта информация поможет вам понять, как мутация гена *TSC1* 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 *TSC1* 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 *TSC1* ?

Наличие у вас мутации гена *TSC1* означает, что у вас есть заболевание, называемое комплексом туберозного склероза (Tuberous Sclerosis Complex, TSC).

TSC1 повышает риск развития определенных видов рака и обычно доброкачественных опухолей, включая:

- Кожные новообразования (например, ангиофиброма лица, фиброзные бляшки на лбу, фиброма полости рта или шагреневый налет) и гипопигментация кожи (так называемый пепельный дерматоз).
- Опухоли центральной нервной системы (называемые субэпендимальными глиальными узелками, кортикальными бугорками или гигантоклеточными астроцитомами).
- Опухоли сетчатки, называемые астроцитарной гамартомой сетчатки. Сетчатка — это слой ткани, расположенный с внутренней стороны задней части глазного яблока, который воспринимает свет и помогает воспроизводить изображения.
- Опухоли сердца, называемые рабдомиомами.
- Опухоли почек, называемые почечными кистами или

ангиомиолипомой.

Мутации гена *TSC1* также могут увеличивать риск развития других видов рака или опухолей, но эти случаи менее распространены. Примерами менее распространенных видов рака и опухолей, связанных с *TSC1*, являются:

- Рак почек.
- Онкоцитома (обычно доброкачественная опухоль почки).

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 *TSC1*?

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:

- Осмотр глаз у офтальмолога (врача по лечению глазных заболеваний).
- Полное обследование кожи всего тела с раннего возраста.
- Неврологическое обследование и сканирование мозга с визуализацией.
- Обследование на рак почки.
- Эхокардиограмма (Echocardiogram, ECG), чтобы проверить, нет ли проблем с проводимостью сердца.
- Проверка функции легких и визуализация для выявления кист легких.
- Стоматологический осмотр на наличие

новообразований на деснах и дефектов эмали.

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 *TSC1* 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 *TSC1* 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